

UNIVERSITÉ CLAUDE-BERNARD - LYON
- MÉDECINE -
U. E. R. ALEXIS CARREL

Année 1972 - N° 00193

**CONTRIBUTION A L'ÉTUDE
DU SYNDROME DE MARFAN :**
**Les déviations vertébrales de ce syndrome
à propos de 21 observations
du Centre des Massues**

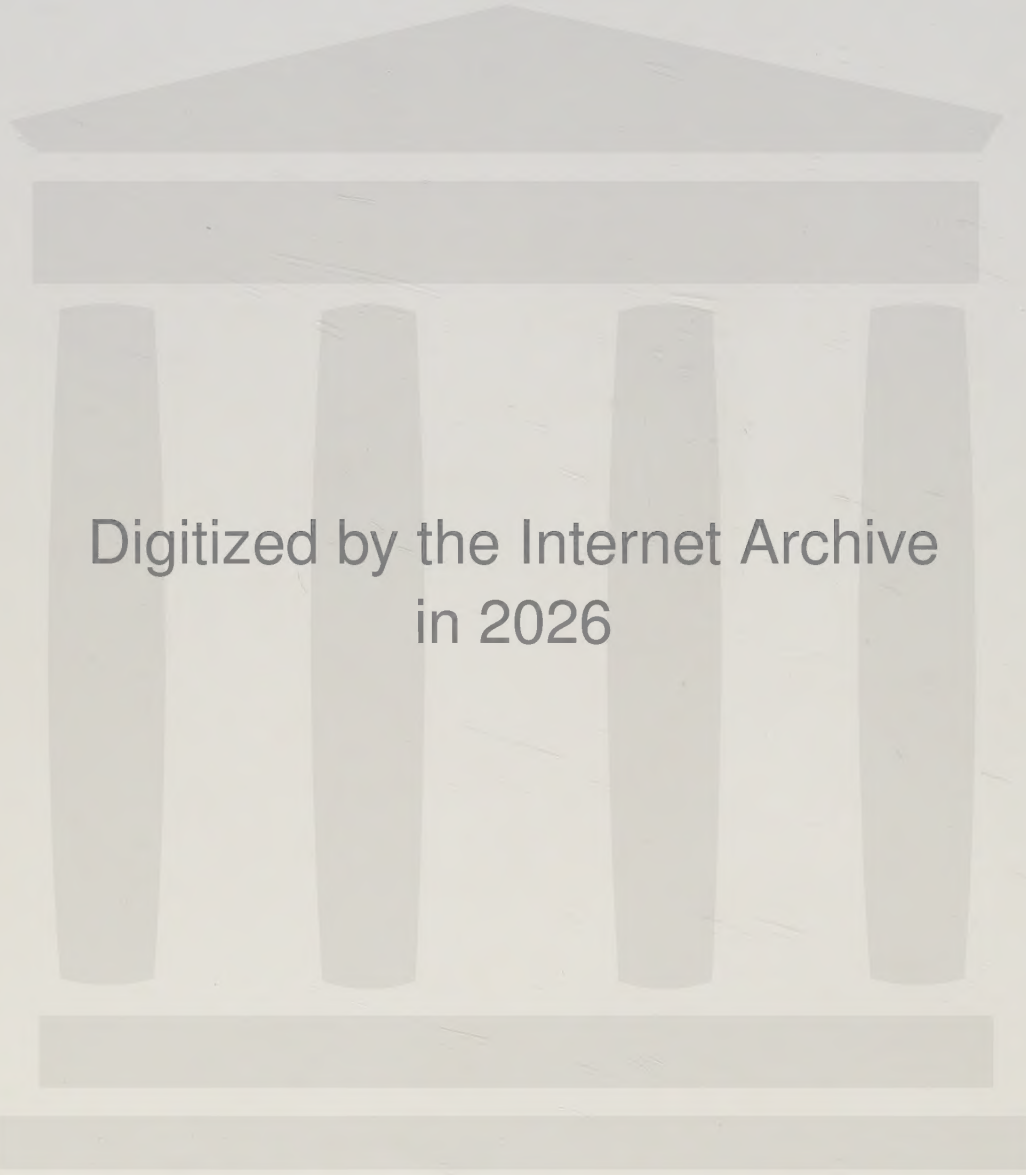
THÈSE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON
et soutenue publiquement le 19 Octobre 1972
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Pierre DAUDON
né le 5 Mai 1943
à LIGNIÈRES (Cher)



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41552617_0057

UNIVERSITÉ CLAUDE-BERNARD - LYON
- MÉDECINE -
U. E. R. ALEXIS CARREL

Année 1972 - N°

**CONTRIBUTION A L'ÉTUDE
DU SYNDROME DE MARFAN :**
**Les déviations vertébrales de ce syndrome
à propos de 21 observations
du Centre des Massues**

THÈSE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON
et soutenue publiquement le 19 Octobre 1972
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Pierre DAUDON
né le 5 Mai 1943
à LIGNIÈRES (Cher)

UNIVERSITE CLAUDE BERNARD

- Président de l'Université : K. BOIDIN
- Premier Vice-Président: R. TOURAINE

Secrétaire Général: M. IZAUTE

Unités d'Enseignement et de Recherche de l'Université Médecine -

Grange-Blanche - Directeur : Professeur GERMAIN D.
Alexis-Carrel - Directeur: Professeur GIROD C.
Sud-Ouest - Directeur: Professeur TOLOT F.
Lyon-Nord - Directeur: Professeur BERTOYE A.

Biologie humaine - Directeur: Docteur CZYBA R. (Maître de
Conférences Agrégé)

Techniques de Réadaptation - Directeur: Professeur MOUNIER-KUHN P.

Sciences Pharmaceutiques - Directeur: M. CARRAZ M. (Maître de
Conférences-Agrégé).

Sciences Odontologiques - Directeur: Docteur VINCENT R.

Institut Régional d'Education Physique et Sportive - Directeur:
Professeur GUILLET R.

Mathématiques - Directeur: Doyen BRACONNIER.

Physique - Directeur: Professeur DUGAY.

Chimie et Biochimie - Directeur: Professeur GAUTHERON.

Sciences de la Nature - Directeur: Professeur DAVID L.

Biodynamique et Psychopédagogie - Directeur: Professeur CHANEL J.

Institut Universitaire de technologie n° 1 - Directeur:
Professeur FEUVRAIS L.

Institut Universitaire de technologie n° 2 - Directeur:
Professeur GALLET, Directeur ENSAM.

Observatoire - Directeur: Professeur BIGAY J.H.

Physique nucléaire - Directeur : Professeur SARRAZIN A.

RESPONSABLES D'ENSEIGNEMENT

DE L'U.E.R. ALEXIS CARREL

(Collège A)

1er Cycle:

Anatomie - M. le Professeur BOUCHET Alain
Biologie - M. le Professeur GIROD Christian
Chimie-Biochimie - M. le Professeur COLOBERT Louis
M. NOFRE Claude, Maître de Conférences Agrégé
Histologie-Embryologie - M. le Professeur GIROD Christian
Mathématiques et Statistiques - M. SITE Jean, Maître de Conférences-Agrégé
Physiologie - M. PELLET Michel, Maître de Conférences Agrégé
Physique - Biophysique - M. le Professeur BERGER Michel
Psychologie médicale - M. GUYOTAT Jean, Maître de Conférences Agrégé
Sciences Sociales et Economie médicale - M. le Professeur ROCHE Louis.

2ème Cycle:

Anatomie pathologique - M. le Professeur TOMMASI Michel
M. LOIRE Robert, Maître de Conférences Agrégé
Bactériologie - M. FLEURETTE Jean, Maître de Conférences Agrégé
Cardiologie - M. le Professeur FROMENT Roger
M. le Professeur GONIN André
M. le Professeur MARET Gilbert
Chirurgie digestive - M. le Professeur GOINARD Pierre
Chirurgie générale - M. le Professeur LIARAS Henri
M. DESCOTES Jacques, Maître de Conférences Agrégé
Chirurgie infantine - M. DAUDET Maurice, Maître de Conférences Agrégé
Chirurgie osseuse et orthopédique - M. le Professeur LE MOURGUES Georges
M. COMTET Jacques, Maître de Conférences Agrégé
Dermatologie - M. MOULIN Georges, Maître de Conférences Agrégé
Endocrinologie - M. le Professeur MORNEX René
Gastro-entérologie - M. BEL André, Maître de Conférences Agrégé
Génétique générale - M. HERMIER Michel, Maître de Conférences Agrégé
Gynécologie - M. X
Hémobiologie - M. MOREL Pierre, Maître de Conférences Agrégé
Hygiène - M. SEPETJIAN Maurice, Maître de Conférences Agrégé
Maladies infectieuses - M. GIROUD Maurice, Professeur Agrégé du Val de Grâce
Maladies du sang - M. le Professeur REVOL Louis
Médecine expérimentale - M. le Professeur MORNEX René
Médecine légale - M. le Professeur ROCHE Louis
Médecine du Travail - M. le Professeur BOURRET Jacques
Néphrologie - M. FRANCOIS Bernard, Maître de Conférences Agrégé
Neuro-chirurgie - M. le Professeur MANSUY Louis
Neurologie - M. le Professeur DEVIC Michel
M. AIMARD Gilbert, Maître de Conférences Agrégé
Obstétrique - M. GARMIER René, Agrégé
Ophtalmologie - M. PAUPERT-RAVAULT Maurice, Maître de Conférences Agrégé

Oto-Rhino-laryngologie - M. le Professeur MOUNIER-KUHN Pierre
Parasitologie - M. X
Pédiatrie - M. le Professeur FRANCOIS René
Pharmacologie - M. X
Pneumo-phthisiologie - M. TOURAINE Roger - Maître de Conférences Agrégé
Psychologie - M. GUYOTAT Jean, Maître de Conférences Agrégé
Radiologie - M. BUFFARD Pierre, Maître de Conférences Agrégé
M. CHOLLAT Louis, Maître de Conférences Agrégé
Rhumatologie - M. MEUNIER Pierre, Maître de Conférences Agrégé
Séméiologie chirurgicale - M. le Professeur FRANCILLON Jacques
M. VIGNAL Jacques, Maître de Conférences Agrégé
Séméiologie médicale - M. VIALA Jean-Jacques, Maître de Conférences Agrégé
Stomatologie - M. le Professeur FREIDEL Charles
Urgence-Réanimation - M. DELEUZE Raymond, Maître de Conférences Agrégé
Mme ESTANOVE Suzanne, Maître de Conférences Agrégé
Urologie - M. CIBERT Jacques, Maître de Conférences Agrégé

A MA FEMME ET NOTRE FILLE

A L'ENSEMBLE DE MA FAMILLE

A TOUS MES AMIS.

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur MICHAUD

*Il nous a accueilli dans son Service
au tout début de nos études médicales.
Nous nous souviendrons de la rigueur
de son enseignement et de son extrême
courtoisie.*

*Nous le remercions du grand honneur
qu'il nous fait en acceptant de pré-
sider notre jury.*

A N O S J U G E S

Monsieur le Professeur BONAMOUR

Nous le remercions de l'accueil qu'il nous a réservé, et de l'intérêt qu'il a apporté à notre travail.

Monsieur le Professeur ROBERT

Il nous a fait l'honneur de juger ce travail. Qu'il soit assuré de toute notre gratitude.

Monsieur le Professeur Agrégé GILLY

Nous le remercions de l'empressement avec lequel il a accepté de juger ce travail et de siéger parmi nos juges.

Monsieur le Professeur Agrégé DEJOUR

Nous avons bénéficié de son enseignement pendant nos études. Qu'il trouve ici l'expression de notre profond respect.

A Monsieur le Docteur STAGNARA

Il nous a fait bénéficier de son immense savoir sur les déviations vertébrales.

Il nous a montré ce que devait être un chirurgien.

Qu'il trouve, dans ce travail, un modeste hommage et l'expression de toute notre reconnaissance.

A Monsieur le Docteur FAUCHET

Il a inspiré ce travail et nous a aidé dans sa réalisation. La précision de ses examens cliniques et l'étendue de ses connaissances resteront en notre mémoire.

Nous lui devons ce que nous savons sur les déviations vertébrales

Qu'il reçoive ici l'assurance de nos sentiments respectueux et amicaux.

A tous les Médecins du Centre qui ont suivi, pas à pas, la réalisation de ce travail.

P R E M I E R E P A R T I E :

H I S T O R I Q U E

Nous devons la première observation clinique de la maladie au pédiatre MARFAN qui la décrivit en 1896 et lui donna le nom de dolichosténomélie.

Cette affection fut au début considérée comme une simple anomalie morphologique congénitale, ainsi qu'en rendent compte les travaux d'ACHARD, en 1902, qui introduisit le terme d'arachnodactylie.

Il fallut attendre une dizaine d'années pour que cette maladie devienne un syndrome.

La découverte de la localisation cardiaque par SALLE, en 1912, et des anomalies oculaires par BORGER et PFLANDER, en 1914, permit de considérer cette affection comme une maladie générale en rapport avec une abiotrophie du tissu conjonctif.

MARFAN lui-même étudia l'atteinte cardiaque en 1916, et en évalua la fréquence à 40 %. PIPER et IRVINE JONES insistèrent, en 1926, sur la coexistence de l'arachnodactylie et de l'altération cardio-aortique.

En 1931, DE VEGE rapporte 33 cas observés dans 6 familles, mettant l'accent sur l'aspect génétique de cette affection, alors que WEVE précise l'histopathologie en montrant que la plupart des anomalies sont rencontrées dans les tissus dérivés du mésoderme. Il entrevoit un défaut des fibres de collagène ou des fibres élastiques et de la substance fondamentale.

ETTER et GLOVER publient, en 1943, la première observation d'un anévrisme disséquant de l'aorte, et Lucile ROOS dénombre 325 cas de maladie de MARFAN en 1949.

La première étude d'ensemble de l'affection est faite par MARUEL et GENOVESE en 1951, reprise en 1954 par GOYETTE et PALMER.

Mais c'est en 1955 que l'étude la plus complète est réalisée par Victor Mac KUSICK, rapportant la plus importante statistique mondiale, et donnant une hypothèse pathogénique de la maladie, en la considérant comme l'expression clinique d'une anomalie des fibres élastiques (voir tableau n° 1).

NELSON, en 1958, semble être le premier à constater l'élargissement du canal rachidien, dans le syndrome de MARFAN, et rapporte 4 cas qui concrétisent cette notion.

En 1964, WILNER et FINBY mentionnent l'existence d'une scoliose modérée chez 9 sujets atteints par cette maladie, et décrivent l'élargissement du canal rachidien associé à une dysplasie vertébrale;

WINTER et MOE, en 1968, rapportent 18 cas de scoliose accompagnant le syndrome de MARFAN, mais ne semblent pas distinguer un type particulier de dysplasie vertébrale.

TABLEAUX RECAPITULATIFS DES ALTERATIONS DU SYNDROME DE MARFAN

D'APRES MAC KUSICK

Tableau n° 1

		Conséquence pathologique	
CARDIO-VASCULAIRE	Anomalies des fibres élastiques au niveau de		
	La média de l'aorte	Anévrisme diffus → IA Anévrisme disséquant → IA → mort subite	défaillance cardiaque angor dissociation AV FA Bloc de branche
	des veines	Coarctation	
	cordages valvulaires	Persistance du canal artériel	
	la média de l'artère pulmonaire	Veines variqueuses Régurgitation mitrale Anévrisme disséquant	
	l'endocarde et le myocarde	Dilatation idiopathique congénitale de l'artère pulmonaire	
	valves	Trou oval ouvert - Tétralogie de Fallot Dissociation AV. FA. Bloc de branche Régurgitation valvulaire Endocardite bactérienne	
OCULAIRE	ligaments du cristallin	Ectopie du cristallin → Glaucome → Iridocyclite Colobome du cristallin Rétrécissement du cristallin	
	sclérotique	Globe allongé → Myopie	
	la membrane de BRUCK	Globe allongé → Décollement de rétine	
	la cornée	Mégalocomée microcornée, Kératite interstitielle	
SQUELETTIQUES	Périoste	Dolichosténomélie, Dolichocéphalie. Voûte du palais ogivale. Côtes hypertrophiées. Pectus carinatum ou excavatum. Spina bifida occulta. Fissures palatines. Hémi-vertèbres.	
	Cartilages	Malformations du pavillon de l'oreille Epiphysite de Scheuermann - cyphoscolioses	
	Ligaments et capsules articulaires	Cyphoscoliose. Hyperlaxité articulaire Subluxations. Pieds plats. Pseudo pieds bots Diverticules synoviaux	
FULMONAIRE	Oreille interne	Surdité	
	Gaines des tendons et aponévroses	Hernies	
	Muscles fléchisseurs	Hypotonies	
FULMONAIRE	Dans les cartilages élastiques et autres composants de la structure des tissus respiratoires	Malformations dans le développement pulmonaire. Pneumothorax. Dilatation des bronches. Emphysème.	

ASPECT GENETIQUE

La maladie de MARFAN apparaît comme une histodysplasie frappant les dérivés du mésoderme.

Elle touche également les deux sexes et se transmet selon le mode dominant autosomique avec une pénétrance et une expressivité variable.

Dans les familles où l'on aurait pu suspecter une transmission récessive, MAC KUSICK a pu mettre en évidence que la mère était en fait porteuse d'une forme fruste. L'existence, dans la même famille, de malades des deux sexes exclut une transmission récessive liée au sexe. Les cas sporadiques provenant vraisemblablement de mutations spontanées n'excéderaient pas 15 % des cas, selon MAC KUSICK, qui considère les chiffres plus élevés comme le résultat d'études familiales incomplètes.

Bien que peu fréquente, la maladie de MARFAN n'est pas exceptionnelle, et il est évident que de nombreux cas, en particulier les formes frustes, échappent au diagnostic puisqu'elles n'altèrent bien souvent ni l'état général, ni la longévité du porteur de la tare.

On pourrait considérer les formes graves, évoluant vers la dissection aortique, comme le fait de sujets homozygotes.

La présence de satellites sur les chromosomes de certains malades, signalée par TIJO, n'a jamais été retrouvée.

Il est important de remarquer que la maladie de MARFAN cotoie d'autres affections dysplasiantes et abiotrophiques qui ont entre elles des rapports étroits au point de s'associer, de s'intriquer chez le même individu, ou de se succéder dans plusieurs générations, et qui ont parfois en commun une partie de leur symptomatologie. Ainsi JANSEN rapporte une généalogie où voisinent les syndromes de MARFAN purs et associés à un syndrome d'EHLERS-DANLOS. ROEDERER signale lui aussi des faits identiques, qui illustrent les caractères que ces deux affections ont en commun, non seulement du point de vue clinique, mais aussi du point de vue génique.

Les rapports de la maladie de MARFAN avec la neurofibromatose sont également étroits, et il est possible que ces différents syndromes aient des supports géniques très voisins. DUPERRAT pense que ces gènes se combineraient de diverses façons par linkage lors de la méiose, ou que certains l'emporteraient sur les autres par pénétrance différente. Ceci expliquerait la similitude de certains symptômes de ces affections, la succession ou l'intrication de celles-ci, et l'existence de divers degrés d'expressions, depuis les formes les plus frustes jusqu'aux formes léthales.

Enfin, du fait de la nature abiotrophique de la maladie de MARFAN, le diagnostic est parfois malaisé: la symptomatologie s'enrichit au fil des ans selon les

progrès de la dysplasie et d'examen en examen, l'observateur voit se compléter le faisceau de preuves de l'affection jusqu'à la survenue, toujours redoutée, d'une localisation cardio-vasculaire parfois très tardive, dans la sixième ou septième décade de la vie, comme cela a été rapporté.

La latence de certaines lésions de la maladie de MARFAN est remarquable, et les manifestations cliniques ne se révèlent parfois que sous l'influence de facteurs mécaniques, de la croissance ou de la sénescence tissulaire. Ceci peut expliquer la discordance du pourcentage des déterminations squelettiques ou viscérales selon les auteurs: 40 % de lésions cardio-vasculaires, selon MAC KUSICK, 19 % selon BRETON et collaborateurs, qui ont mené leur enquête chez des sujets jeunes. Le pourcentage de l'atteinte rachidienne varie selon le mode de recrutement des auteurs, mais on peut retenir le chiffre de 50 % comme le plus près de la vérité.

ASPECTS HISTOPATHOLOGIQUES

Dans la classification des maladies du tissu élastique proposée par DEGOS, CIVATTE, TOURAINE et GUILAINE, la maladie de MARFAN est rangée dans les formes diffuses des dysembryoplasies élastiques.

La peau semble avoir été relativement peu étudiée au point de vue histologique dans la maladie de MARFAN. Ce sont surtout les vergetures qui ont retenu l'attention des auteurs. Plus intéressantes sont les constatations de LE COULANT et BROUSTET sur la peau apparemment saine: absence de membrane basale presque constante, aspect désordonné du tissu orcéinophile disposé en gerbes enchevêtrées évoquant la peau des jeunes enfants.

L'étude ultra-structurale du derme dans la maladie de MARFAN par FABRE, DURET, BROUSTET et BOUISSOU a complété ces données et mis en évidence:

- l'abondance de la substance fondamentale dissociant les faisceaux collagènes et les fibres élastiques;
- le caractère normal des éléments cellulaires;
- la gracilité, la fragmentation, le bouleversement des faisceaux de fibres collagènes donnant au derme un aspect "ébouriffé";
- l'altération structurale des fibres élastiques dont la matrice se densifie. Certaines fibres prennent un aspect turgescent et boursoufflé, d'autres s'effacent et se fondent progressivement dans la substance fondamentale.

Il est intéressant de constater que ces modifications ne s'observent pas dans les états "marfanoïdes" où les structures fibrillaires sont conservées. Donc, si dans les vaisseaux l'altération des fibres élastiques semble primordiale, par contre, au niveau de la peau, c'est l'augmentation de la substance fondamentale et la modification des trousseaux de collagène qui sont les plus frappantes. Ce qui conduit les auteurs à poser la question d'une altération enzymatique de la substance fondamentale, rendue ainsi incapable de synthétiser les faisceaux conjonctifs et les fibres élastiques.

Dans un travail plus récent, les mêmes auteurs ont montré les altérations frappant le fibroblaste au cours de la maladie de MARFAN. Deux types de lésions sont constatés:

- des signes de dégénérescence focale, avec altération des organites cytoplasmiques, sans signes de sécrétion;
- sécrétion anormale du matériel granuleux, sans aucune fibrillation.

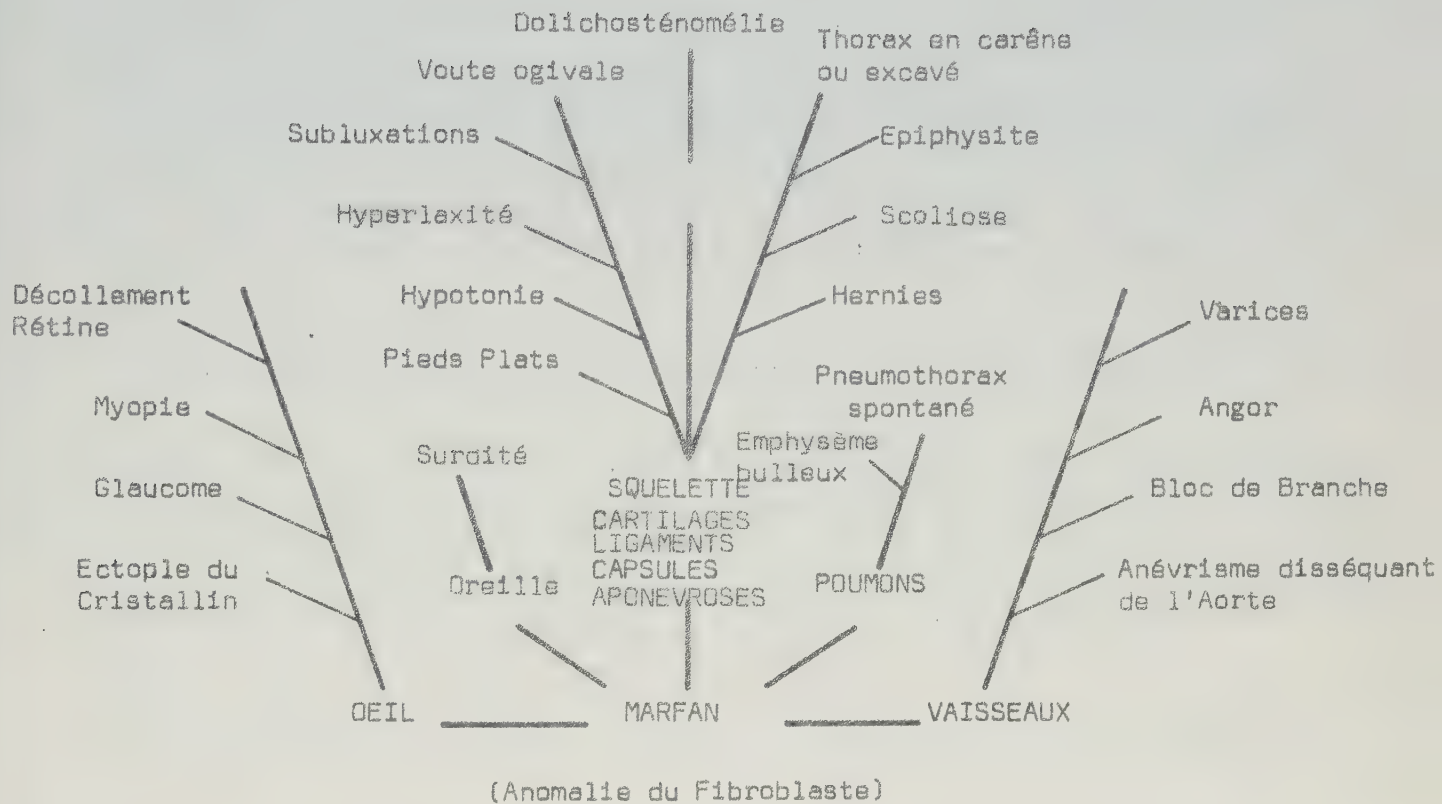
Ces différents travaux ne mettent pas en lumière une atteinte élective des éléments élastiques. Par contre, dans les vaisseaux aortiques et pulmonaires,

LENEGRE a constaté une dislocation des fibres élastiques et une désinsertion des fibres de la média, avec des zones lacunaires circonscrites de dégénérescence à contenu mucoïde et à contours tantôt irréguliers, tantôt pseudo-kystiques. Les autres constituants de la paroi artérielle resteraient intacts, l'atteinte du tissu élastique restant isolée.

ROARK ne trouve pas d'anomalies dans les capsules articulaires, les ligaments, les tendons et le périoste, pas plus que dans le ligament vertébral antérieur et dans les disques inter-vertébraux, mais il admet que les études dans ces domaines sont rares. Pour notre part, sur les quelques préparations que nous avons faites sur ces tissus, nous n'avons pas mis en évidence d'altérations du tissu conjonctif avec les techniques histologiques usuelles.

Malgré cette somme d'incertitudes, nous devons bien nous ranger à l'opinion pathogénique de MAC KUSICK, qui a l'avantage d'être fort séduisante et qui se fonde sur des constatations difficilement réfutables.

En considérant la maladie de MARFAN comme une abiotrophie du tissu élastique, on explique en effet toutes les manifestations de cette affection, et en particulier celle qui nous intéresse dans le présent travail. Le périoste riche en fibres élastiques pourrait être le siège d'une véritable dysplasie, rendant compte de la dolichosténomélie, des déformations thoraciques, des altérations vertébrales, des déformations des doigts et des orteils, le périoste devenant incapable de contrôler et de freiner la croissance osseuse en longueur.



La maladie de Marfan (ROBERT, J.M.)

ETUDE BIOCHIMIQUE ET EXPERIMENTALE

1 - L'OSTEOLATHYRISME

L'ostéolathyrisme expérimental est la maladie survenant chez l'animal d'expérience soumis à un régime riche en pois de senteur (*latyrus odoratus*) ou intoxiqué par le composé actif qui en est extrait: le bêta amino propionitrilé.

Connues depuis HIPPOCRATE, ces intoxications, tant chez l'homme que chez l'animal, ont été décrites dans de nombreux pays, présentant un caractère épidémique lors des famines, par l'ingestion d'importantes quantités de légumineuses: *lathyrus sativus*, *lathyrus cicerus* et *lathyrus pusillus*.

Dès 1841 CHEVALIER introduisit le terme de lathyrisme pour désigner ces intoxications

Chez l'homme, malgré les nombreux cas, l'intoxication est rarement mortelle et, dans les cas signalés, elle se traduit par une atteinte neurologique.

Dans le but d'étudier cette intoxication, MINGAZZINI et BUGLIONI - commencèrent, dès 1896, l'étude expérimentale sur différents animaux sans reproduire la maladie humaine. Seuls GEIGER, STEENBOCK et PARSON en 1933, en administrant chez le rat de la farine de pois de senteur (*lathyrus odoratus*) ont obtenu chez cet animal des lésions du tissu conjonctif: hernies de la paroi abdominale, cypho-scoliose par glissement épiphysaire, anévrisme de l'aorte, rétrécissement périosté et ostéophytes aux zones d'insertion des muscles.

Compte-tenu de la différence des tableaux cliniques obtenus chez l'homme et chez l'animal, SELYE propose de réserver la dénomination neurolathyrisme pour l'intoxication humaine, et d'ostéolathyrisme à l'intoxication expérimentale par le pois de senteur.

Le Bêta Amino propionitrile, principe actif de la farine de pois de senteur, a été isolé par W. DASLER

D'autres substances voisines, obtenues synthétiquement, produisent les mêmes altérations:

l'amino acétonitrile, isolé par PONSETI

le semi carbazide, isolé par NEUMAN

le mercaptoéthylamine, isolé par W. DASLER

Aspect anatomo-pathologique

Les lésions produites par l'intoxication expérimentale chez l'animal ont été observées macroscopiquement et microscopiquement.

MACROSCOPIQUEMENT :

a) Chez l'embryon:

. altérations osseuses, avec:

agénésie de la paroi thoracique
subluxations des articulations
laxité des ligaments périarticulaires
atrophie de la musculature
épaississement et incurvation des os longs.

. altérations viscérales avec:

dilatation anévrysmale des artères périphériques de l'aorte, du bulbe
et du tronc artériel,
hémorragies profuses amniotiques, chorio-allantoïdiennes et sous-cutanées.

Fait important, chez le rat, on retrouve le même type de lésion chez les embryons dont la mère a été soumise à l'intoxication.

b) Chez les animaux en croissance:

on retrouve les mêmes lésions, mais associées à d'autres altérations:

- phénomènes d'ossification aux zones d'insertion des tendons
- cyphoscolioses sévères par épiphysiolyse, calcification du nucléus pulposus,
- hernies discales intrasomatiques, protrusions discales et fractures spontanées.

La mort des animaux se produit, soit lentement par cachexie, soit brutalement par rupture d'anévrysme ou complications neurologiques par compression médullaire.

A l'heure actuelle, avec DELAUNAY et BAZIN, on distingue deux grands types de substance lathyrogène en fonction des lésions anatomo-pathologiques qu'ils entraînent:

- les substances ayant le pouvoir d'inhiber chez l'embryon ou l'animal jeune la maturation du collagène formé après instauration du lathyrisme, mais restant sans action sur le collagène préexistant. Dans ce groupe, on distingue les aminonitriles, et particulièrement le bêta aminopropionitrile;
- le second groupe comprenant des substances ayant le double pouvoir d'inhiber la maturation du collagène qui se forme, et d'atténuer la maturation du collagène formé peu de temps auparavant. Ce sont les PENICILLAMINES : le THIOSEMICARBAZIDE et le BETA MERCAPTO ETHYLAMINE.

MICROSCOPIQUEMENT:

Au niveau du squelette:

la lésion la plus importante siège au niveau du cartilage de conjugaison. L'aspect ordonné des chondroplastes et des trabécules en voie d'ossification disparaît au profit d'une disposition anarchique des cellules et des trabécules. L'apparition de fentes transversales rompt l'alignement des cellules et interrompt la continuité des structures. La partie interne du périoste est considérablement épaissie.

Au niveau des vaisseaux:

AMATO et BOMBELLI ont montré que les anomalies vasculaires étaient parallèles à celles des tissus irrigués. L'alignement des capillaires épiphysaires et métaphysaires de l'os en croissance est rompu, et il apparaît de multiples extravasations sanguines. La paroi aortique des rats intoxiqués est le siège d'une hyalinisation en foyer et de vacuolisation de la média, ainsi qu'une fragmentation des fibres élastiques, mises en évidence par LALICH, BARNETT et BIRD.

Au niveau du derme:

VAN DER HOOF, LEVENE et GROSS, en 1959, ne décrivent chez l'embryon de poulet qu'une diminution de l'épaisseur et un relâchement de la structure fibreuse.

II - ETUDE BIOCHIMIQUE DE L'OSTEOLATHYRISME

Avant d'entreprendre cette étude, il est nécessaire de rappeler les différentes étapes de la maturation du collagène. Le travail initial a été réalisé par M.R. STETTEN, en 1949, sur la biosynthèse du collagène et ses dérivés, ainsi que sur l'hydroxylation de la proline.

Le précurseur primitif du collagène est représenté par le tropocollagène, constitué par des peptides contenant un tiers de proline, mais pauvre en hydroxyproline, synthétisés par les fibroblastes identifiables dans les volumineuses citernes du réticulum endoplasmique. Sur ces peptides, certaines molécules de lysine et de proline, situées en 3 dans la séquence gly (1) pro (2) pro (2) sont hydrolysés respectivement en hydroxylysine et en hydroxyproline. Cette hydroxylation s'effectue grâce à un enzyme, le peptidyl proline hydroxylase identifiée, purifiée et isolée par OLSEN, JIMENEZ et PROCKOP.

Les peptides hydroxylés subissent ensuite une réaction de transglycosylation qui fixe du galactose, puis du glucose sur les molécules d'hydroxylysine pour former la galactosyl hydroxylysine. Les chaînes polypeptidiques élémentaires ALPHA sont secrétées par le fibroblaste et peuvent se polymériser en dimère BETA et en tropocollagène GAMMA, précurseur direct du collagène, constitué de l'union de trois chaînes ALPHA.

Par l'intermédiaire des liaisons esters, des ponts glucoses, galactoses et des mucopolysaccharides de la substance fondamentale du tissu conjonctif, il y a formation de liaisons inter-chaînes qui insolubilisent les polymères de tropocollagène. Ceux-ci formeront les fibres de collagène qui font l'objet d'un renouvellement régulier et sont dégradés en polypeptides plus ou moins volumineux par l'action des collagénases tissulaires, éliminés par voie urinaire.

L'ostéolathyrisme se caractérise par une fragilité du tissu de soutien, allant de pair avec une altération des propriétés physico-chimiques de la protéine, qui est le constituant principal, à savoir le collagène.

L'altération se manifeste de façon précoce par l'existence d'une forme de collagène neutro-soluble montrée par MARTIN, GROSS, PIEZ et LEVIS, dont la caractéristique chimique est représentée par l'existence de chaînes ALPHA et BETA en proportion différente par rapport au collagène normal.

- Au point de vue physique, par la propriété que possède un gel de collagène de revenir spontanément en solution dans des tampons neutres froids, quelle que soit la durée d'exposition de ce gel à la température des précipitations (J. GROSS et KIRK). Au contraire, une solution de collagène normal précipitée par exposition à 37° et maintenue à cette température, forme rapidement un gel insoluble dans les tampons neutres froids.
- ORLOFF a étudié les modalités selon lesquelles la bêta amino propionitrile exerçait de façon précoce son effet sur le tissu conjonctif de l'embryon de poulet de race LIVOURNE blanche (WHITE LEGHORN).
- D'après cet auteur, le bêta amino propionitrile (BAPN) entraîne chez l'embryon une fragilité mécanique des tissus et l'apparition d'une quantité exagérée de collagène neutro-soluble anormal, ceci mis en évidence par l'augmentation de l'hydroxyproline dans les extraits d'os.

L'importance du collagène neutro-soluble et de l'hydroxyproline sont en relation linéaire étroite, de même qu'avec la fragilité des tissus lathyriques.

La formation de collagène neutro-soluble lathyrique in situ requiert l'intervention d'une activité métabolique. Le collagène d'animaux morts incubés in vitro en présence de BAPN ne se transforme pas en collagène neutro-soluble.

La formation de collagène lathyrique ne semble pas dûe à l'incorporation de BAPN ou de l'un de ces métabolites dans la molécule de collagène.

Le collagène lathyrique se formerait par un mécanisme de néogenèse à partir d'un acide aminé précurseur. Il n'est cependant pas exclu, d'après ORLOFF, qu'une partie du collagène lathyrique trouve son origine dans une transformation du collagène normal sous l'effet direct ou indirect de l'introduction de BAPN dans l'organisme.

III - ETUDE BIOCHIMIQUE DANS LE SYNDROME DE MARFAN

DECKERS et EINDHOVEN, après avoir réalisé l'étude biochimique de 122 sujets présentant le syndrome de MARFAN, considèrent:

- que les mucoprotéines sériques dosées suivant la méthode de WINZLER sont de taux normal;
- que l'excrétion des mucopolysaccharides est normale;
- que l'hydroxyprolinurie est augmentée de façon significative dans les deux sexes, quel que soit l'âge, sauf pour la femme de plus de 30 ans.

- d'autre part, il n'existe aucune corrélation entre l'importance des symptômes cliniques du syndrome de MARFAN et l'importance de l'excrétion d'hydroxyproline.

Or, l'hyperhydroxyprolinurie est le signe d'une augmentation de la solubilité du collagène qui se rencontre dans l'ostéo-lathyrisme, précisée par les travaux d'ORLOFF, déjà cités. L'hyperhydroxyprolinurie se rencontre également chaque fois qu'il existe une haute activité métabolique du tissu conjonctif pendant les périodes de croissance, dans l'acromégalie, dans la maladie de PAGET, dans l'hyperparathyroïdie et l'hyperthyroïdie.

ZORAB, dans la recherche de l'étiopathogénie de la scoliose essentielle, a fait l'étude de l'hydroxyprolinurie comparée chez les enfants normaux et les enfants scoliotiques.

Utilisant le taux d'hydroxyprolinurie (THP) totale comme critère fidèle de l'évaluation du turn over du collagène, il a montré que le THP était plus élevé dans les scolioses idiopathiques, et qu'il représentait le meilleur test biologique de surveillance des scolioses en traitement.

Dans l'étude des scolioses de la maladie de MARFAN, l'étude de l'hydroxyprolinurie n'est donc pas d'un grand intérêt spécifique.

En conclusion, l'ostéolathyrisme expérimental, par son étroite similitude avec le syndrome de MARFAN, doit servir de modèle dans la recherche de la pathogénie de cette maladie.

Il n'est cependant pas exclu que les mécanismes enzymatiques propres à la maturation du collagène soient perturbés. En particulier, une perturbation de la formation des liaisons inter-chaînes, insolubilisant les polymères de tropo-collagène, peut être en rapport avec une anomalie de transglycosylation entrant dans le cadre des transglycosylopathies évoqué par LOUISOT.

SIGNES CLINIQUES

SIGNES CARDIO-VASCULAIRES

- La fragmentation des fibres élastiques et la diminution des fibres musculaires lisses modifient la média des gros vaisseaux, qui s'épaissit et devient moins résistante. Ces altérations histologiques sont très précoces et presque constamment rencontrées dès la naissance. A l'autopsie, plus de 90 % des cas de ce syndrome de MARFAN présentent des altérations cardio-vasculaires.
- Elles sont localisées, soit au niveau des gros vaisseaux dont la fragilité se manifeste par des anévrysmes, dissection de l'aorte ou de l'artère pulmonaire, soit au niveau du myocarde, avec des insuffisances mitrales et aortiques, par fragilisation des valves ou des cordages, en l'absence d'antécédents endocarditiques, infectieux et rhumatismaux.
- Mais ces lésions sont toujours latentes, et se manifestent après un délai plus ou moins long, conditionné par la croissance et l'évolution histo-

pathologique des tissus. WINTER a rapporté un cas d'anévrisme disséquant chez un homme de 54 ans, porteur du syndrome. Ceci prouve que l'atteinte cardiaque de cette maladie est une cardiopathie congénitale POTENTIELLE, de révélation souvent tardive.

- En 1955, MAC KUSICK, analysant 105 syndromes de MARFAN, retient 46 dystrophies cardio-vasculaires et 11 probables, appréciant ainsi la fréquence de l'atteinte cardiaque entre 50 % et 60 %. Comme l'ont montré BRETON, P. FRANCOIS et LEKIEFFRE, l'atteinte aortique réalise trois tableaux cliniques différents:

- l'insuffisance aortique par dilatation simple de l'anneau est précoce et souvent très bien tolérée pendant des années, sans conséquence hémodynamique. Le souffle diastolique, puis l'augmentation de la différentielle par chute de la pression diastolique traduisent le trouble hémodynamique, en sont les seuls signes.
- L'anévrisme fusiforme siège dans les deux tiers des cas au niveau de l'aorte ascendante ou du sinus de VALSALVA et, dans un tiers des cas, au niveau de l'aorte thoracique abdominale, comme l'a rapporté MAC KUSICK à propos de 46 malades.
Sa manifestation clinique se traduit par un souffle holosystolique intense du troisième E.I.G., et surtout par une dilatation avec hyperpulsatilité aortique très nette dans l'incidence radiologique O.A.G. et à l'aortographie.
- La complication la plus sévère est l'anévrisme disséquant, qui peut évoluer, soit sur un mode aigu et entraîner la mort dans un tableau de choc, soit sur un mode chronique et se manifester par l'apparition brutale de douleurs angineuses.

L'atteinte de l'artère pulmonaire est superposable, bien que moins fréquente et de dépistage clinique plus difficile.

Au niveau du myocarde, les lésions peuvent être représentées par des insuffisances valvulaires mitrales et des perforations septales.

L'existence de dysrythmies et de troubles de conduction a été signalée, tels que fibrillation auriculaire, blocs auriculo-ventriculaires et blocs de branche HISSIENS.

Les signes cardiaques dominent donc la symptomatologie clinique du syndrome, et leur gravité conditionne le pronostic vital de la maladie. Ils demandent à être recherchés très soigneusement, et il paraît logique d'envisager un bilan avec aortographie systématique, surtout si une intervention chirurgicale sur le rachis doit être envisagée.

SIGNES OCULAIRES

Comme l'a précisé MAC KUSICK, ils sont en rapport étroit avec l'importance, l'évolutivité et la localisation anatomique de la dystrophie mésodermique.

L'altération des ligaments suspenseurs du cristallin, grèles et souvent brisés,

en particulier les ligaments inférieurs, entraîne une ectopie presque toujours incomplète, supéro-temporale, en général bilatérale.

Cette ectopie cristallinienne, dont la fréquence a été située entre 60 % et 80 % par les auteurs, domine la symptomatologie oculaire, et sa recherche est un élément capital dans le diagnostic du syndrome de MARFAN. Elle peut être mise en évidence à l'examen à la lampe à fente par un tremblement de l'iris (irido-donésis), par un décentrement avec ovalisation de la pupille, parfois par un tremblement du cristallin et par la perte de parallélisme des fentes lumineuses. L'ectopie qui existe dès la naissance, et qui est responsable d'une myopie précoce, peut évoluer vers la subluxation, puis la luxation avec complications possibles d'iritis, de glaucome secondaire, de cataracte et de décollement de rétine, pouvant entraîner la perte fonctionnelle du globe oculaire.

A côté de la microspherophakie fréquente, on a noté de nombreuses anomalies oculaires:

- des anomalies de l'angle irido-cornéen
- une aniridie
- des colobomes
- une rétinite pigmentaire
- une myopie précoce sévère, qui pourrait être due à l'allongement du globe oculaire par anomalies des fibres élastiques de la sclérotique, dont l'échographie pourra apporter la confirmation,
- de même, altération de la membrane de BRUCKE, expliquant certains décollements de rétine.

SIGNES OSTEO-ARTICULAIRES

Le morpho-type du syndrome de MARFAN est caractérisé par l'existence d'un allongement de tous les os, paraissant en général dès la naissance. Cet état conditionne l'existence:

- d'une grande taille associée à de grands membres, ce qui a été décrit sous le nom de dolichosténomélie par MARFAN. La longueur des membres inférieurs est disproportionnée avec la taille. L'envergure est très supérieure à la taille alors que, normalement, elle lui est inférieure de 10 cm. Radiologiquement, on note un allongement des os longs avec amincissement des corticales;
- de l'allongement des extrémités noté par ACHARD sous le nom d'arachnodactylie, siégeant au niveau des mains et des pieds.

Le thorax est le siège de déformations variables, pouvant donner, soit un thorax en carène, soit un thorax excavé dont l'importance peut retentir sur la ventilation pulmonaire.

Le crâne est modifié, avec dolichocéphalie, aplasie des malaires, palais ogival, élargissement des sinus frontaux, donnant au malade un visage particulier.

Les déviations du rachis sont de constatation plus récente, et n'ont pas fait

l'objet de nombreuses études. Seuls NELSON en 1958, WILNER et FINBY en 1964, ont constaté l'élargissement du canal rachidien et la dysplasie vertébrale co-existant avec des cypho-scolioses habituellement modérées.

L'hyperlaxité est un élément presque constant, qui se traduit par des subluxations articulaires fréquemment rencontrées au niveau des hanches, au niveau des doigts et au niveau des pieds qui sont plats, par distension de l'aponévrose plantaire. Cette hyperlaxité se retrouve dans les aponévroses, où elle se manifeste par des hernies diverses et précoces.

CRITERES DE DIAGNOSTIC

DIAGNOSTIC POSITIF

Le diagnostic du syndrome de MARFAN repose sur l'existence de signes d'atteinte cardiaque, oculaire, ostéoarticulaire et d'éléments héréditaires.

Compte-tenu du caractère potentiel de la maladie, et de la pénétrance variable du gène dont elle dépend, les quatre signes d'atteinte sont rarement au complet.

Il est donc difficile de définir les critères du diagnostic.

De nombreux auteurs parlent de maladie de MARFAN quand il existe au minimum deux signes d'atteinte sur les quatre.

Cette détermination nous semble aléatoire et un peu arbitraire, tout comme l'existence de six taches café au lait pour le diagnostic de neurofibromatose de VON RECKLINGHAUSEN.

Cependant, la majorité des malades que nous avons étudiés présentent au moins deux signes d'atteinte sur les quatre.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Le diagnostic différentiel se pose chaque fois qu'un élément isolé du syndrome est apparemment présent:

- grande taille constitutionnelle,
- déformation thoracique en carène ou en creux,
- ectopie cristallinienne du syndrome de MARCHELASI, surtout chez l'enfant, avant que le nanisme soit évident,
- scoliose avec insuffisance respiratoire majeure responsable d'une hypotrophie sévère,
- homocystinurie,
- certaines myopathies congénitales diffuses (némaline, myopathie),
- maladie d'EHLERS-DANLOS,
- camptodactylie et hypotrophie de l'arthrogrypose,
- cardiopathies congénitales compliquées de dissection aortique.

Le caractère potentiel de la maladie ne permet pas de faire le diagnostic d'emblée dans les formes frustes, où l'expressivité est incomplète.

DEUXIEME PARTIE

MATERIEL ET MOYENS D'ETUDE

Tous les cas de syndrome de MARFAN que nous rapportons dans ce travail nous ont été confiés pour le traitement d'une anomalie de la statique vertébrale, parfois associée à d'autres atteintes ostéo-articulaires.

Lors de nos consultations, nos examens sont standardisés et différentes techniques permettent de suivre l'évolution des déviations du rachis.

L'examen orthopédique comporte une étude morphologique soigneuse. La taille en centimètres n'a qu'une valeur approchée, compte-tenu de la cypho-scoliose, ce pourquoi nous déterminons l'envergure du sujet, beaucoup plus fidèle, et, chaque fois que cela a été possible, la distance pubis-sol.

Le signe de PARKER et HARE

En 1945, PARKER et HARE ont tenté de décrire un signe pathognomonique du syndrome, facile à rechercher de la façon suivante. On fait fléchir le pouce de chaque main et fermer le poing par la flexion des autres doigts par dessus le pouce fléchi. Le signe est positif lorsque l'extrémité de la phalange distale du pouce fléchi dépasse le bord externe du cinquième métacarpien du poing fermé.

PASZTOR et HUTMAN ont montré que ce signe était d'une grande valeur pour le dépistage, et qu'il était d'autant plus fréquent que les manifestations ostéo-articulaires étaient prédominantes dans le syndrome.

Ce signe semble lié à la présence de l'arachnodactylie, associée à une hypotrophie musculaire de la main et surtout à l'hyperlaxité ligamentaire.

Le signe du poignet

Décrit par WALTER et MURDOCK, il consiste à encercler le poignet entre le pouce et l'auriculaire de la main contro-latérale. Le signe est dit positif quand l'extrémité de la phalange distale de l'auriculaire et celle du pouce se touchent et se chevauchent.

La mensuration radiologique du troisième métacarpien

Réalisée suivant une étude de WILNER et FINBY, permettant d'apprécier le degré d'arachnodactylie et de déterminer l'âge osseux suivant l'étude de GREULICH et PYLE.

L'examen du rachis

Il est réalisé en orthostatisme, jambes tendues, le reste du corps étant dans l'attitude habituelle, non corrigée. Il se fait de bas en haut en appréciant, en millimètres, le décalage du bassin, de l'axe occipital et des épaules.

Les courbures antéro-postérieures sont mesurées par l'intermédiaire du fil à plomb. La flèche de la cyphose s'obtient en calculant la demi-somme de la flèche mesurée au niveau de D1, et de celle mesurée au niveau de l'ensellure lombaire.

Les flèches de scoliose, appréciant les courbures latérales, sont mesurées en millimètres sur un sujet penché en avant par rapport au fil à plomb tendu entre le sillon inter-fessier et D1.

Les gibbosités s'apprécient sur un sujet franchement penché en avant, mains jointes. On détermine la dénivellation maximum entre concavité et convexité. La dénivellation est repérée en des points symétriques par rapport à la ligne des épineuses.

L'examen radiologique

L'examen radiologique est un temps capital pour l'appréciation angulaire des déviations vertébrales et l'étude de la dysplasie.

Les formats utilisés sont le 36/43 ou le 30/90; on réalise différents types de radiographies:

COLONNE TOTALE DEBOUT DE FACE

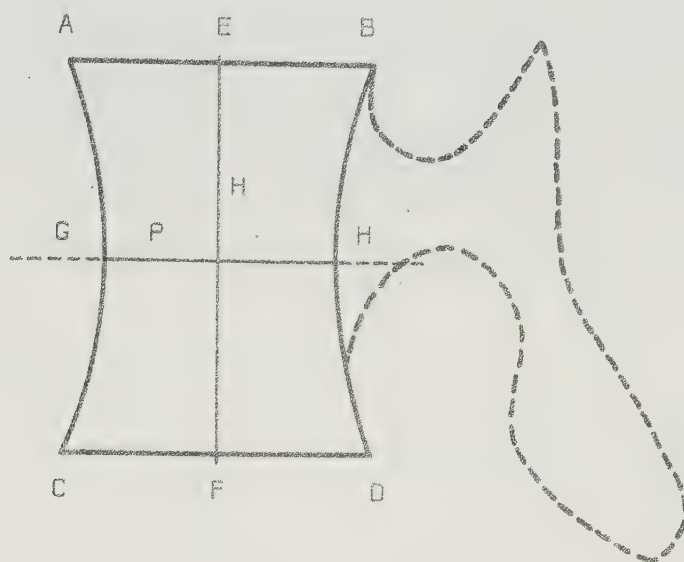
COLONNE TOTALE DEBOUT DE PROFIL, l'ampoule étant placée dans la concavité de la courbure pour profiter de la divergence des rayons. On annule la courbure vertébrale en faisant pencher le sujet du côté de la convexité, ou en réalisant le cliché de profil en suspension.

COLONNE TOTALE EN SUSPENSION : le cliché soit de face, soit de profil, est réalisé en suspension cervicale par l'intermédiaire de la fronde de SAYRE. Cette méthode permet d'apprécier la réductibilité des courbures, que l'on exprime en pourcentage.

RADIOGRAPHIE EN PLAN D'ELECTION:

Dans les cypho-scolioses importantes, ni le cliché de face, ni celui de profil ne permettent de visualiser avec exactitude les déviations vertébrales. Seul un plan oblique permet de le faire, d'autant plus proche de l'incidence de face que la composante scoliotique est dominante. Cette incidence se rapproche du profil si la composante cyphotique domine.

On peut calculer avec exactitude cette incidence, comme l'a montré DU PELOUX. Il suffit de porter, pour un même niveau vertébral, la valeur en millimètres de la flèche de la scoliose en abcisse pour une incidence de face, et en ordonnée pour une incidence de profil. La diagonale du quadrilatère ainsi constituée



détermine avec l'axe des abscisses un angle ALPHA correspondant à l'angle d'incidence du plan d'élection, en oblique antérieur droit ou gauche.

Ainsi, le plan de la trajectoire des rayons X est perpendiculaire au grand axe de la cypho-scoliose.

Les tomographies sont indispensables pour l'analyse des lésions. Leur réalisation est souvent rendue difficile, car, du fait de la cypho-scoliose, elles ne sont pas toutes dans un même plan. Différents niveaux de coupes sont donc nécessaires.

L'étude de la dysplasie vertébrale du syndrome de MARFAN domine notre travail.

Pour l'évaluer, nous avons procédé à une série de mensurations de clichés radiologiques.

Nous avons apprécié l'élargissement du canal rachidien par la mesure des distances interpédiculaires des vertèbres sans rotation sur les clichés de face, que nous avons comparée aux distances interpédiculaires mesurées chez 25 sujets présentant une maladie de SCHEUERMANN.

Sur les profils tomographiques, nous avons mesuré la largeur du canal rachidien chaque fois que cela a été possible.

Nous avons procédé de la même manière pour mesurer le diamètre des trous de conjugaison.

Sur les clichés radiologiques et les tomographies de profil, l'augmentation du grand axe vertical des corps vertébraux a été évaluée par l'étude du rapport hauteur sur profondeur, H/P.

La valeur H correspond à la distance EF séparant le milieu des segments AB et CD. La valeur P, correspondant au segment GH obtenu en mesurant la distance séparant les points d'intersection des bords antérieurs et postérieurs avec la perpendiculaire tracée au milieu du segment EF.

Chez 25 sujets normaux, nous avons trouvé un rapport H/P inférieur à 1, correspondant à des chiffres moyens de $H/P = 32/34$. Sur ces 25 sujets, 2 avaient un rapport $H/P =$ à 0,6, 5 sujets un rapport $=$ à 0,8, et 18 sujets un rapport $=$ à 0,9. Chez les porteurs de la dysplasie de la maladie de MARFAN, ce rapport est très supérieur à 1.

MOYENS THERAPEUTIQUES MIS EN OEUVRE

DANS LES DEVIATIONS VERTEBRALES

I - TRAITEMENT DES SCOLIOSES

A - Comme traitement orthopédique, nous utilisons deux méthodes:

le traitement lyonnais

le traitement de MILWAUKEE

LE TRAITEMENT LYONNAIS

Il comporte un temps de réduction par plâtres successifs: plâtre d'élongation, dérotation, flexion pendant 5 mois puis relais par corset orthopédique de contention jusqu'à maturité osseuse. On associe à ce traitement orthopédique une rééducation vertébrale spécifique.

Le plâtre d'élongation est constitué par deux ceintures pelviennes et thoraco-cervicales réunies par des vis à pas inversé, dont l'action est d'écarter progressivement les deux ceintures pour réaliser l'élongation.

Le corset E.D.F. (corset d'ABBOTT modifié par COTREL) est confectionné sur un sujet dont les courbures vertébrales sont réduites dans un cadre qui permet, grâce à des bandes de tissu, de réaliser une traction longitudinale associée à des inflexions latérales, rotation et dérotation.

Une fenêtre d'expansion respiratoire est découpée dans la concavité de la courbure. La durée habituelle du plâtre E.D.F. est de 5 mois. La réduction optimale n'est parfois obtenue qu'au prix de plusieurs plâtres successifs.

Le corset orthopédique est toujours utilisé après la réduction qu'il a la charge de maintenir. Les appuis de gibbosité sont en plexi-dur, permettant un contrôle radiologique jusqu'à maturité osseuse. La rééducation vertébrale est indispensable pour lutter contre l'atrophie musculaire, l'ostéoporose et la réduction de la capacité vitale qu'entraîne la contention.

LE TRAITEMENT DE MILWAUKEE

C'est l'utilisation d'un corset orthopédique, mis au point par BLOUNT et SCHMIDT, qui comprend une ceinture pelvienne et une pièce cervicale avec appui occipito-mentonnier, réunies par un mât antérieur et deux mâts postérieurs réglables. L'appui mentonnier de la pièce cervicale a été récemment remplacé par un appui hyoïdien. L'appareil est réglé de telle façon qu'il exerce une élongation

active par rappel permanent, et cela jusqu'à maturité osseuse. Une rééducation spécifique permet au sujet de bénéficier au maximum de l'élongation active.

B - TRAITEMENT CHIRURGICAL

De 1950 à 1954, le traitement chirurgical comportait: le redressement orthopédique par plâtres successifs et l'arthrodèse vertébrale réalisée dans le plâtre, après réduction.

La réduction était obtenue par des plâtres d'élongation durant 4 à 6 mois suivant l'importance de la cypho-scoliose. A la fin de ce traitement, une large fenêtre postérieure était aménagée pour permettre l'abord chirurgical. L'intervention chirurgicale a pour but de réaliser une arthrodèse de la courbure principale. Elle comporte une découverte des arcs postérieurs, avec avivement ostéo-plastique et confection d'un lit de greffe de 6 à 8 cm de largeur.

Grâce à l'instrumentation de HARRINGTON, on opère le sujet après ablation du plâtre de réduction. Une traction cervico-iliaque sur la table d'opération permet de compléter la réduction et facilite l'ostéo-synthèse. Cette technique comporte l'implantation de crochets sur les arcs postérieurs des vertèbres d'appui. Une tringle à crans s'interpose entre les deux crochets dans la concavité de la courbure et permet, en agissant comme un cric, d'obtenir une élongation. Cette méthode permet donc un complément de réduction et le maintien de celle-ci par action mécanique. Dans les scolioses très sévères, il est parfois nécessaire d'utiliser deux ou trois tringles pour assurer la solidité du montage.

L'arthrodèse est faite à partir d'os iliaque autogène et doit être abondante pour que le bloc osseux ainsi réalisé assure une contention solide et prenne le relais de l'ostéosynthèse.

Dans les formes les plus sévères, l'intervention est faite en deux temps.

Le premier temps permet la libération de la concavité, la résection du chevalet costal s'interposant entre les crochets supérieurs et inférieurs, l'ostéotomie des blocs vertébraux symphysés et la réduction partielle de la courbure. Cette libération vertébrale rend efficace un traitement orthopédique d'élongation par plâtre ou traction-suspension entre les deux interventions.

Le deuxième temps opératoire comporte l'ostéo-synthèse vertébrale associée à l'arthrodèse.

Depuis janvier 1969, nous utilisons, pour les déformations vertébrales importantes, la traction par halo crânien. Sa fixation est assurée par une auréole sur laquelle sont vissés quatre pointeaux prenant appui sur la table externe de l'os frontal et des pariétaux. Avec un cadre spécial, on peut effectuer une traction continue de 20 kgs à 40 kgs. Cette réduction progressive permet au névraxe de s'adapter à l'élongation.

Contrairement aux anciennes techniques, la méthode de HARRINGTON a permis un lever beaucoup plus précoce. La plupart des sujets sont verticalisés au 10ème jour sur table basculante. Le corset plâtré est confectionné au 15ème jour, et le sujet peut, dès lors, se lever progressivement.

Le corset lyonnais prend le relais du plâtre au 5ème mois, et on le complète par un collier cervical quand l'arthrodèse remonte au-dessus de D5. Cette contention est maintenue pendant 18 mois à 2 ans.

C - INDICATIONS DU TRAITEMENT DES SCOLIOSES

En-dessous de 30°, on se contente en général d'une rééducation vertébrale simple avec surveillance de la courbure tous les six mois.

Entre 30° et 50°, c'est l'indication du traitement orthopédique.

Au-dessous de 50° :

Avant 12 ans: prescription d'un traitement orthopédique jusqu'à la puberté, puis intervention chirurgicale.

Après 12 ans : intervention chirurgicale après redressement orthopédique préalable.

II - LE TRAITEMENT DES CYPHOSES

Son but est de décharger les zones pathologiques des pressions normales excessives jusqu'à ce que l'ossification soit venue prendre le relais du cartilage malade, jusqu'à ossification complète des vertèbres et cicatrisation des lésions lorsqu'il s'agit d'une maladie de SCHEUERMANN.

Protocole thérapeutique

Le traitement comporte un ou plusieurs corsets plâtrés et dure de 45 jours à 3 mois.

Le plâtre de correction dans les cyphoses dorsales se réalise en deux temps:

- Premier temps: on confectionne un plâtre en cyphose lombaire basse sur un sujet en corrigeant au maximum la lordose de sa charnière lombo-sacrée. Les appuis feutrés portent sur la partie inférieure du sacrum et sur le versant inférieur du sommet de la cyphose pathologique. L'appui antérieur est réparti sur la paroi abdominale et les auvents chondro-costaux.
- Deuxième temps: 48 heures plus tard, une partie antéro-supérieure est rajoutée au plâtre. Pour les lésions inférieures à D7, l'appui se fait sur le manubrium sternal. Pour les lésions au-dessus de D8 un appui mentonnier est nécessaire. La réduction peut être poursuivie tous les 8 jours par apport de feutre au niveau du sacrum, au niveau de l'appui postérieur sur la cyphose, et au niveau des appuis antérieurs.

Dans la maladie de MARFAN on observe surtout, comme nous le verrons, des cyphoses lombaires avec inversion vertébrale. Dans ce cas, les appuis de l'appareil plâtré sont évidemment différents, recherchant à lordoser le segment lombaire, surtout en position assise.

Le corset orthopédique en plexi-dur armé de duralumin prend le relais du plâtre. Les appuis sont les mêmes que ceux des corsets plâtrés. Le port de ce corset se fait jusqu'à maturité osseuse. Comme pour les scolioses, on associe une rééducation vertébrale spécifique.

L'indication du traitement des cyphoses

Elle est posée devant toute déformation structurale, rigide, non influencée par la rééducation vertébrale.

AUF... Roland

OBSERVATION n° 1

Sujet de sexe masculin, né en France le 30.10.1957

ANTECEDENTS:

- Héréditaires: R.A.S.
- Collatéraux : une soeur aînée en bonne santé
- Personnels: accouchement normal
dès la naissance, on note une dolichosténomélie et un thorax en carène.
Hernie inguinale droite apparue à 1 mois.
Prescription de gymnastique respiratoire pour le thorax en carène dès l'âge de 2 ans.
Amygdalectomie à l'âge de 4 ans.

Cypho-scoliose dépistée à l'âge de 7 ans par la médecine scolaire

Appendicectomie à l'âge de 9 ans.

- . à l'âge de 10 ans, scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche.

Radiologiquement:

de face: angle D4-D8 : 5°
 angle D8-L1 : 11°

- . à l'âge de 11 ans 1/2 :

de face: angle D4-D8 : 18°
 D8-L1 : 30°

- . à l'âge de 12 ans: R.A.A. sans atteinte électrocardiographique et auscultatoire.

Prescription de rééducation vertébrale depuis l'âge de 11 ans.

6/9/1971 : à l'âge de 14 ans, première consultation du Centre et hospitalisation: Docteur FAUCHET.

EXAMEN ORTHOPEDIQUE :

- aspect très longiligne, type MARFAN
- Taille: 1m,80 - Envergure: 1m,88 - Poids: 47 kg. Chausse du 43 - Taille des gants: 8.

CRANE : Profil d'oiseau

Dolichosténomélie avec atrophie de la mandibule
légèrement rétrognathe
Atrophie du maxillaire et du maxillaire supérieur.
Palais ogival
Anomalie de l'articulé dentaire.

MAINS : Arachnodactylie

Signe de PARKER +++ bilatéral, le pouce dépassant de 2 cm le bord cubital.

Signe du poignet positif

Radiographie main gauche de face:

âge osseux: 14 ans

longueur du 3ème métacarpe: 70 mm

THORAX: en carène - saillie de 40 mm sterno-xiphoïdienne gauche.

dépressions sous-mammaires de 30 mm à gauche, de 10 mm à droite.

RACHIS : Tendance à la cyphose lombaire, très marquée en position assise asthénique.

Cliniquement: scoliose combinée, dorsale droite, lombaire gauche

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D6	10 mm à droite	18 mm à droite
L3	5 mm à gauche	22 mm à gauche

Douleur modérée à la mobilisation des épineuses dorsales et lombaires.

Radiologiquement:

de face: scoliose combinée dorsale droite:

D4-D8 : 20° de face

dorso-lombaire gauche: D8-L1 : 31° de face

en suspension: D4-D8 : 8°

D8-L1 : 13°

de profil: légère cyphose lombaire, beaucoup plus marquée en position assise asthénique.

Inversion vertébrale de L2-L3.

Concavité modérée des bords antérieurs et postérieurs des corps vertébraux de D12 à L4, plus marquée au niveau de L1-L2.

Rapport H/P sur L3 est de 0,9

Pas de réduction du diamètre antéro-postérieur des vertèbres lombaires.

Impression nucléaire postériorisée au niveau des disques vertébraux.

Elargissement très marqué des trous de conjugaison de D12 à L5.

Examen neurologique:

Absence de réflexe achilléen droit. Le reste de l'examen est normal.

Examen abdominal: orifices inguinaux perméables.

9/10/1971 - A l'âge de 14 ans, examen cardiaque: Dr DALLOZ

L'examen cardiaque est strictement normal. En particulier, pas d'I.A.
E.C.G. normal.

Radiographie pulmonaire normale, sans image d'anévrisme aortique.

Il semble y avoir eu une poussée de R.A.A. en l'absence d'atteinte cardiaque.

17/11/1971 : le malade quitte le Centre avec indication de rééducation vertébrale et contrôle tous les 6 mois.

2/3/1972 : Consultation Docteur FAUCHET - A l'âge de 14 ans, 6 mois.

Examen orthopédique:

Taille: 1m,84 - Envergure: 1m,89

Distance pubis-sol: 1,00 m

Poids: 49 kgs

Signe de PARKER positif: débord de 2 cm

Signe du poignet positif

RACHIS:

Cliniquement:

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D6	20 mm à droite	27 mm à droite
D11	5 mm à droite	12 mm à droite
L3	25 mm à gauche	32 mm à gauche

Radiologiquement:

Risser 0

De face: D8-L1 : 34°

L1-L4 : 33°

Distance interpédiculaire : L5 = 38 mm - L4 = 38 mm

L3 = 37 mm - L2 = 34 mm - D12 = 30 mm - D11 = 26 mm - D10 = 23 mm -
D9 = 22 mm - D8 = 21 mm - D7 = 21 mm - D6 = 21 mm - D5 = 21 mm.

Le diagnostic de maladie de MARFAN ne fait pas de doute.

Indications : - port d'un corset type MILWAUKEE

- rééducation vertébrale.

22/7/71 : Bilan ophtalmologique - Service Pr BONAMOUR Hôpital Croix-Rousse :
existence d'un colobome cristallinien bilatéral.

COMMENTAIRES :

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été évoqué chez ce sujet sur l'atteinte squelettique et oculaire en l'absence d'éléments cardiaques et héréditaires.

L'atteinte squelettique est représentée par l'existence d'un morpho-type longiligne, hypotrophique avec dolichosténomélie, arachnodactylie, thorax en carène, scoliose combinée juvénile, type 1 bénigne, modérée et réductible, avec inversion

vertébrale. La dysplasie vertébrale est pratiquement inexistante, mais il existe un très important élargissement du canal rachidien de D12 à L5, en l'absence de tout signe neurologique, hormis l'absence de l'achilléen droit.

L'atteinte oculaire est représentée sous forme d'un colobome cristallinien bilatéral, accompagné d'une myopie modérée.

L'examen cardiaque s'est avéré normal.

Aucun élément héréditaire n'a pu être retenu.

BEN... Dominique

OBSERVATION n° 2

Sujet de sexe masculin, né en France le 13.7.1955

ANTECEDENTS

- Héréditaires: grand'père paternel: phénotype MARFAN, taille 2 mètres
mère scoliotique, phénotype normal
père en bonne santé.
- Collatéraux : un frère en bonne santé.
- Personnels: accouchement normal
dès la naissance, on note l'arachnodactylie et la dolichosténomélie, ainsi que le pectus excavatum.
angine diphtérique à 9 mois
amygdalectomie à 4 ans.

1965 : à l'âge de 10 ans: scoliose notée par la maman.

1968 : à l'âge de 13 ans, la scoliose lombaire est de 22°.

1970 : après un traitement orthopédique, par plâtre d'ABBOTT et port d'un corset type lyonnais, la scoliose dorso-lombaire s'aggrave et passe de 22° à 45°.

1.6.71 : à l'âge de 16 ans: première consultation au Centre et hospitalisation: Dr FAUCHET.

Examen orthopédique:

- Taille: 1m,87 - Envergure: 2 m - Poids: 64 kgs.
- Gigantisme - Dolichosténomélie très marquée.

MAINS : Arachnodactylie
signe de PARKER très positif
signe du poignet très positif.

Radiographie de main gauche:

longueur du 3ème méta : 75 mm
âge osseux : 15 ans.

THORAX : très aplati dans le sens antéro-postérieur
entonnoir xiphoïdien : largeur 60 mm
hauteur 80 mm
profondeur 45 mm.

RACHIS

Cliniquement : au niveau de L1 la flèche de la scoliose est de 50 mm à gauche, la dénivellation de la gibbosité est de 60 mm à gauche.

Radiologiquement: scoliose dorso-lombaire gauche.

de face : Angle D11 - L4 : debout de face : 77°
de face en suspension : 66°

Réductibilité très faible, de 15 %.

D12 petites côtes.

Distances interpédiculaires : L5 = 40 ; D12 = 26 ; D11 = 26 ;
D10 = 24 ; D9 = 22 ; D8 = 22 ; D7 = 22 ; D6 = 21

de profil : - cyphose lombaire très marquée, avec inversion vertébrale

- creux xiphoïdien - espace rachis - sternum de 40 mm
concavité très marquée des murs antérieurs de L1-L2 en
cabestan, au sommet de la cyphose.

- élargissement important des trous de conjugaison dans
tout le rachis lombaire. Rapport H/P de L1 = 1.

2/6/1971 : Examen cardiaque : Dr DALLOZ

Eclat de B2 au foyer aortique - J.A. : 12/7

Pas de signe d'atteinte cardiaque à l'E.E.G. avec axe intermédiaire et bloc
de branche droite.

Du 10/6/71 au 30/6/71 : traitement orthopédique préopératoire par plâtre d'élon-
gation: l'angle D11 - L4 est passé de 77° à 49°.

7/7/1971 : à l'âge de 16 ans: intervention chirurgicale suivant la technique de
HARRINGTON : Dr JOUVINROUX.

- intervention sans problème
- crochets placés sur D9 et L5
- arthrodèse soigneuse par prélèvement d'une crête.

7/9/1971 : Contrôle radiologique au 5ème mois en plâtre de maintien: l'angle
D11 - L4 est passé de 49° à 31°. La réduction de la scoliose a entraîné un
accroissement de la taille de 6 cm, soit 1m,93 au lieu de 1m,87 à l'entrée.

26/11/71 : Livraison du corset orthopédique, type lyonnais.

10/12/1971 : Examen orthopédique : Dr FAUCHET.

Rachis :

Cliniquement: au niveau de L1, la flèche de la scoliose est de 10 mm à
gauche, la dénivellation de la gibbosité est de 2 mm à gauche.

Dos creux.

10/12/1971 : caryotype normal - satellites normaux

dosage d'Hydroxyprolinurie

diurèse: 590 cm

taux d'QHP : 137,5 mg °/oo, soit 86 mg/24 h

N : 32 - 10 mg.

6/3/1972 : Reconvocation:

l'angle D11 -L4 est passé de 31° à 33°.

COMMENTAIRES :

Le diagnostic de maladie de MARFAN a été posé sur l'existence:

1. d'éléments héréditaires:

- grand'père paternel phénotype MARFAN
- mère scoliotique sans stigmates de la maladie.

2. d'éléments squelettiques très importants:

- gigantisme - dolichosténomélie
- arachnodactylie
- entonnoir thoracique
- scoliose dorso-lombaire gauche importante, évolutive et rigide, ayant nécessité un traitement chirurgical, associée à une cyphose lombaire avec inversion vertébrale.
- au niveau vertébral: aspect dysplasique modéré, concavité des murs antérieurs de L1-L2, élargissement des trous de conjugaison important; cependant rapport H/P: normal.
- élargissement du canal rachidien.

3. L'atteinte cardiaque est pour le moment négligeable:

bloc de branche droit
éclat de B2 au foyer aortique.

Radiologiquement, pas d'anévrisme aortique.

4. L'atteinte oculaire est elle aussi inexistante.

BOU... Jean-Pierre

OBSERVATION n° 3

Sujet de sexe masculin, né en France le 6.3.1947

ANTECEDENTS

- Héréditaires : père porteur d'une maladie de MARFAN, décédé à l'âge de 27 ans d'une rupture cataclysmique de l'aorte
Mère en bonne santé.
- Collatéraux: soeur porteuse d'une maladie de MARFAN avec déformation thoracique.
Frère indemne de toute tare.
- Personnels: né à terme - accouchement normal.

1954 : A l'âge de 7 ans, consultation ophtalmologique pour myopie.
Découverte d'une ectopie cristallinienne bilatérale qui fait porter le diagnostic de maladie de MARFAN.

1957 : Scoliose découverte à l'âge de 10 ans par le médecin de famille.

1959 : Consultation cardiologique (Pr MICHAUD) :
Existence d'un léger souffle diastolique d'insuffisance aortique.
L'angiographie montre une dilatation caractéristique en bulbe d'oignon de la région des sinus de VALSALVA.

1962 : Intervention chirurgicale pour ectopie du cristallin de l'oeil gauche (Pr PAUFIQUE).

1965 : Intervention sur l'oeil droit pour ectopie du cristallin (Pr PAUFIQUE).

30/8/1965 : Première consultation au Centre, à l'âge de 18 ans et 3 mois.

Examen orthopédique

Taille: 1m,81 - Envergure: 2m,05 - Poids: 58 kgs.

Hypotrophie musculaire.

MAINS : arachnodactylie
Signe de PARKER positif
Signe du poignet positif
Longueur du troisième métacarpien gauche: 80 mm.
Age osseux : main gauche de face: 17 ans.

THORAX : angulation sterno thoracique avec légère carène.

Pieds plats bilatéraux. Membre inférieur gauche plus court de 10 mm que le droit.

RACHIS:

Cliniquement : lombalgie depuis 5 ans
scoliose lombaire gauche
au niveau de L3 : la flèche de la scoliose est de 37 mm
à gauche, la dénivellation de la gibbosité de 47 mm à
gauche.
Scoliose faiblement réductible.

Radiologiquement: angle D12 - L3 : 50° de face
55° en plan d'élection (35° O.A.D.)

tomographies en plan d'élection:
dislocation de L3-L4-L5
cunéisation de L1-L2
concavité très marquée des bords latéraux des
corps vertébraux en cabestan de D12 à L5, le creu-
sement latéral étant plus important dans la conca-
vité de la courbure.

RISSER 0

Examen neurologique : R.A.S.

2/9/1965 : Examen cardiaque (Dr DALLOZ)

souffle diastolique maximum dans la région sternale moyenne, au
niveau du troisième espace, d'intensité 4/6, accompagné d'une sensa-
tion palpatoire d'expansion systolique dans les vaisseaux caroti-
diens. Pas de signes périphériques nets de grosse fuite et T.A. à
15/9.

Radiographie du thorax: aorte dilatée et nettement pathologique.

7/9/1965 : Prescription d'un lombostat coutil-cage.

18/7/1966 : Réhospitalisation

Rachis : bilan identique
Indication de HARRINGTON, plus greffe D11-L3 dans un an.

21/7/1966 : Examen cardiaque (Dr DALLOZ)

T.A. : 13/7,5. Examen inchangé. Bel exemple de discordance entre un
souffle diastolique très intense, alors que la fuite aortique est
modérée.

23/7/1966 : départ du Centre.

15/11/1966: survenue brutale d'une scène douloureuse thoracique suraiguë, avec
constriction et irradiation cervicale et dorsale haute, accompagnée
d'un état de choc.

Hospitalisation à l'Antiquaille dans le Service du Pr GONIN

Fuite aortique majeure avec souffle diastolique 4,5 /6 et T.A.: 14/6.

Radiographie thoracique: élargissement important de la silhouette médiasti-
nale et péricardique.

L'E.C.G. confirme l'existence d'une réaction péricardique.

Conclusion: insuffisance aortique associée à une fissuration aortique.

Intervention le 19/11/1966 à l'âge de 19 ans (Pr MICHAUD).

Remplacement prothétique simultané de l'aorte ascendante (prothèse en teflon) et valvules aortiques (valve de STARR).

Extrait du compte-rendu opératoire:

" l'anévrisme est piriforme, à base inférieure. Il a le volume du coeur lui-même, qu'il refoule en bas et dans lequel il s'enchasse. L'ectasie s'arrête brutalement à 2 cm en amont du tronc brachio-céphalique. L'auricule droit adhère intimement à la face antéro-latérale droite de l'anévrisme".

Après des suites opératoires compliquées (hémorragie cataclysmique nécessitant une reprise opératoire et coma de trois jours par ischémie cérébrale), sortie du service de Chirurgie cardiaque. Disparition de toute régurgitation aortique. Silhouette médiastinale et cardiaque normales.

Janvier 1968 : Appendicectomie. Etat cardiaque inchangé.

8/3/1968 : consultation au Centre pour lombalgies.
Le sujet porte un lombostat depuis 1966.
Au niveau du rachis:

Cliniquement:

Mobilisation douloureuse des épineuses de L3 et L4.

Au niveau de L3: la flèche de la scoliose est de 40 mm à gauche, la dénivellation de la gibbosité est de 45 mm à gauche.

Radiologiquement: l'angle D12 - L3 : 50° de face,
55° en plan d'élection.

De face: aggravation de la dislocation au niveau de D10-D11, avec décalage à droite de D10, atteignant 5 mm.
En plan d'élection: dislocation de L3-L4 et de L4-L5.

Distances interpédiculaires:

L3 = 35 mm - D10 = 26 mm - D9 = 25 mm
D8 = 23 mm - D7 = 24 mm - D6 = 23 mm - D4 = 20 mm

De Profil: cyphose lombaire avec inversion vertébrale. Légère concavité des bords antérieurs et postérieurs des corps vertébraux.

Rapport H/P : 1

Pas d'élargissement des trous de conjugaison.

16/4/1968 : Confection d'un lombostat plâtré.

Radiologiquement: l'angle D12-L3 est égal à 47° de face.

1/8/1968 : livraison d'un lombostat plexi-dur. Nette amélioration des lombalgies.

14/3/1969 : le malade ne s'est pas représenté à la reconvoction.

7/4/1969 : décès brutal par rupture de l'aorte et hémorragie cataclysmique.

COMMENTAIRES

Exemple typique de syndrome de MARFAN, comportant:

- le caractère génétique: père et soeur atteints de la même affection
- l'atteinte oculaire: ectopie bilatérale du cristallin apparue à l'âge de 7 ans
- l'atteinte cardiaque: insuffisance aortique et dissection d'un anévrisme aortique, traités chirurgicalement avec succès, mais récidivant et entraînant la mort du malade à l'âge de 22 ans;
- l'atteinte osseuse, avec:
 - . dolichosténomélie
 - . arachnodactylie
 - . retard osseux d'un an 1/2, confirmé par la radiographie de main gauche de face et le RISSER à 0
 - . pieds plats bilatéraux
 - . déformation sterno-thoracique
 - . au niveau du rachis: scoliose lombaire gauche de 50°, courte et raide, cyphose lombaire avec inversion vertébrale
aspect dysplasique des corps vertébraux, prédominant au niveau des vertèbres intéressées par la scoliose. Elargissement du canal rachidien.
 - . l'indication chirurgicale de l'intervention de HARRINGTON n'a pu être réalisée, compte-tenu du risque cardiovasculaire.

BOY... Colette

OBSERVATION n° 4

Sujet de sexe féminin, née en France le 6.7.1956

ANTECEDENTS

- Hérititaires: père décédé: cause accidentelle.
- Collatéraux : 5 frères et soeurs en bonne santé
- Personnels : née à terme - accouchement normal - bonne santé habituelle.

En 1959 : Scoliose notée à l'âge de 3 ans.

Scoliose dorso-lombaire D10 - L3.

29/10/1960 : A l'âge de 4 ans, l'angle D10-L3 est de 43° de face debout, de 28° de face couché.

De profil: on note une concavité antérieure des corps vertébraux de D8 à L5. Le rapport H/P est de 0,8 pour L3 et 0,8 pour L4. Le diamètre des trous de conjugaison de L4 est de 12 mm.

Novembre 1965 : A l'âge de 9 ans: début de traitement orthopédique (Dr KEPLIN).

L'angle D10-L3 est de 56° de face debout.

15/1/1966 : Intervention chirurgicale réalisant une désinsertion des muscles lombaires droits.

A l'issue de 2 ans de traitement par plâtre d'élongation et plâtre d'ABBOTT, la scoliose dorso-lombaire s'est aggravée et l'angle D10-L3 est passé de 56° à 61°.

27/12/1967 : A l'âge de 11 ans, premier examen au Centre (Dr STAGNARA)

Aggravation très nette de la scoliose depuis 6 mois.

Examen orthopédique

Taille: 1m,53 - Envergure : 1m,66 - Poids: 39 kgs.
Aspect très hypotrophique.

MAINS: arachnodactylie
Signe de PARKER et HARE positif .

Pointure: chausse du 40.

RACHIS : scoliose dorso-lombaire droite

Au niveau de L2 :

la flèche de la scoliose est de 50 mm à droite
la dénivellation de la gibbosité est de 45 mm à droite.

CONCLUSION : suspicion de syndrome de MARFAN
Hospitalisation pour bilan général et radiologique.

10/6/1968 : A l'âge de 12 ans: hospitalisation au Centre

Taille 1m,55 - Envergure: 1m,72 - Distance pubis-sol: 86
Poids: 40 kgs.
Myopie importante.

MAINS : arachnodactylie. Signe de PARKER et HARE positif.
Radiographie main gauche de face: âge osseux: 12 ans.
Longueur du 3ème métacarpe: 63 mm.

Palais ogival.

RACHIS:

Cliniquement:

Cyphose lombaire
Scoliose dorso-lombaire droite
au niveau de L2 : la flèche de la scoliose est de 45 mm à droite,
la dénivellation de la gibbosité est de 47 mm à droite.
Réductibilité nulle.

Radiologiquement:

RISSE G

Scoliose dorso-lombaire droite.

- de face: angle D10-L3 : 83° debout
79° couché
97° en plan d'élection, 30° antérieur
droit, 82° en suspension.

dislocation L2-L3 de 10 mm

distance interpédiculaire: L5 = 39 mm - L4 = 34 mm.

- de profil:

cyphose lombaire avec inversion vertébrale plus marquée au niveau de L1-L2-L3.

dysplasie vertébrale marquée au niveau des vertèbres D12- L1 - L2 - L3, avec:

cunéiformisation de L1 et concavité très marquée du bord antérieur du corps vertébral

concavité du bord antérieur du corps vertébral de D12-L2-L3

le rapport H/P est de 1,4 pour L3 et 1,2 pour L4.

13/6/1968 : EXAMEN CARDIAQUE (Dr DALLOZ)

dédoublement de B2 au foyer pulmonaire. Pas d'I.A. T.A. : 12/8.

E.C.G. : aspect Q1 S3 et flèche de R supérieure à S en V1

13/6/1968 : EXAMEN NEUROLOGIQUE (Dr BOULLIAT).

examen normal.

13/6/68 : EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE (Pr BONAMOUR: hôpital de l'Antiquaille)

existence d'une ectopie cristalliniennne bilatérale, sans complications, avec acuité visuelle de 9/10 à droite et 5/10 à gauche, qui confirme le diagnostic de maladie de MARFAN.

Du 20/6/1968 au 15/10/1968 : traitement orthopédique préopératoire par plâtre d'élongation.

Durée du traitement: 4 mois.

Radiologiquement: de face: l'angle D10-L3 de 82° est passé à 46°.

16/10/1968 : A l'âge de 12 ans: traitement chirurgical suivant la technique de HARRINGTON (Dr JOUVINROUX).

- découverte de la courbure
- crochet inférieur sur L4 et supérieur sur D8
- tringle de 24 cm
- arthrodèse soigneuse par prélèvement sur la crête iliaque gauche,
- fermeture habituelle

A signaler: brachycardie à 40 en cours d'intervention.

Contrôle radiologique: l'angle D10-L3 est ramené à 36° de face.

29/10/1968: Début du traitement orthopédique post-opératoire par plâtre de maintien.

18/1/1969 : Contrôle radiologique au 3ème mois.
de face: l'angle D10-L3 est à 38°.

Du 2/3/1969 au 5/1/1971 : maintien par corset orthopédique.

18/10/1971 : reconvoction du Dr FAUCHET: ablation de corset depuis 6 mois
de face: l'angle D10-L3 est à 46°

COMMENTAIRES :

Le diagnostic de maladie de MARFAN a pu être suspecté chez cette malade par l'existence de stigmates squelettiques avec:

- aspect longiligne
- arachnodactylie - Signe de PARKER positif.
- palais ogival
- atteinte du rachis:
 - cyphose lombaire
 - scoliose dorso-lombaire évolutive importante et rigide, avec dislocation de L2-L3 et inversion vertébrale
 - dysplasie vertébrale avec élargissement du canal rachidien dans la région lombaire sur les clichés radiologiques de face;
 - concavité des bords antérieurs des corps vertébraux, existant à 4 ans et retrouvée à 13 ans
 - rapport H/P inférieur à 1 à l'âge de 4 ans (L4-L5) et H/P supérieur à 1 à l'âge de 13 ans sur les mêmes vertèbres.

Les trous de conjugaison semblent nettement élargis sur le cliché de 4 ans, au niveau de L4, et ont conservé leur aspect sur les clichés de 13 ans.

L'existence d'une ectopie cristallinienne bilatérale, notée à l'âge de 12 ans, apporte la confirmation de ce diagnostic. On notera que l'atteinte fonctionnelle oculaire est modérée et se révèle par l'existence d'une myopie.

L'examen cardiaque n'a pas révélé d'anomalie correspondant à la maladie.

Quant à l'élément génétique, il n'a pas été retrouvé.

L'évolution radiologique de la dysplasie est intéressante à étudier sur deux clichés radiologiques de profil réalisés à l'âge de 4 ans et 13 ans.

CHA... Marcelle

OBSERVATION n° 5

Sujet de sexe féminin, née en France le 1.9.1939

ANTECEDENTS

- Héréditaires: mère scoliotique
père en bonne santé.
- Personnels : fille unique
accouchement normal
pas d'antécédents médico-chirurgicaux notables.

1949 : Découverte de la scoliose à l'âge de 10 ans par la médecine scolaire.

Traitement orthopédique, et rééducation vertébrale.

Lors de l'apparition des premières règles, à l'âge de 12 ans, très nette aggravation.

En 1958, la malade se plaint de lombalgies.

En 1963, apparition d'une sciatique gauche.

23/8/1965: à l'âge de 25 ans, première consultation au Centre et hospitalisation.

Examen orthopédique (Dr STAGNARA)

- aspect longiligne. Taille 1m,6' - Envergure: 1m,82. Poids: 42 kgs.
- hypotrophie musculaire
- lombalgie importante, limitant le mouvement.

MAINS : arachnodactylie
camptodactylie.

RACHIS :

Cliniquement : scoliose dorsale droite

au niveau de D9 : flèche de la scoliose = 82 mm à droite;
dénivellation de la gibbosité = 75 mm à droite.

Contre-courbure lombaire dont la flèche est de 10 mm à gauche.

Douleur importante à la mobilisation de D9
tendance au dos creux.

Radiologiquement: scoliose dorsale droite D5-D12

de face: angle D5-D12 = 90° de face

97° en plan d'élection

aspect normal des corps vertébraux de face

au niveau de D11, la distance interpédiculaire est de 24 ll.

de profil: vertèbres pratiquement normales

concavité des bords antérieurs et postérieurs des corps
vertébraux peu marquée.

Rapport H/P : L2 = 1,2

L3 = 1

L4 = 1

L5 = 1

Elargissement du trou de conjugaison de L3 : hauteur 30 mm, largeur 20 mm.

Examen neurologique: R.A.S.

26/8/1965 : EXAMEN CARDIAQUE : (Dr DALLOZ)

Examen normal. Tension à 13/7.

6/9/1965 : début du traitement orthopédique pré-opératoire par plâtre modelant.

24/11/1965 : le traitement orthopédique pré-opératoire a ramené en 3 mois l'angle D5-D12 à 66°, l'angle initial étant de 90°. Le gain angulaire a été de 22°.

26/11/1965 : A l'âge de 26 ans, traitement chirurgical suivant la technique de HARRINGTON (Dr STAGNARA).

Mise en place des crochets sur L1-D3. Os porotique.

Prélèvement 2 crêtes.

30/11/1965 : suites opératoires excellentes

crochets en bonne place

Angle D5-D12 de face: = 66°

Bonne réduction étant donné l'âge.

13/12/1965 : début du traitement orthopédique post-opératoire par plâtre de maintien.

28/2/1966: EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE (Service Pr BONAMOUR)

à l'âge de 27 ans.

Cette malade présente un colobome du cristallin gauche, qui est une dystrophie ectodermique et une ectopie fruste du cristallin, en l'absence de tout trouble fonctionnel.

Du 9/4/1966 au 7/8/1967: port d'un corset orthopédique, type lyonnais.

10/8/1967 : examen cardiaque (Dr SAINT PIERRE).

A l'auscultation: claquement systolique, peut-être d'anomalie sigmoïdienne aortique, mais pas d'insuffisance aortique.

1/8/1970 : reconvoction: état inchangé.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été pressenti par l'existence d'anomalies squelettiques:

aspect longiligne,
arachnodactylie

camptodactylie.

scoliose lombaire droite importante, rigide et évolutive, la dysplasie vertébrale restant modérée et l'inversion vertébrale négligeable.
élargissement du canal rachidien.

Ce diagnostic a été confirmé par l'examen ophtalmologique, révélant le colobome du cristallin gauche chez cette malade de 27 ans. On notera l'absence de l'atteinte cardiaque, si ce n'est un claquement systolique des sigmoïdes aortiques, pouvant signer une atteinte valvulaire débutante.

Quant à l'élément génétique, il semble être absent, hormis la scoliose maternelle.

- oOo -

CHA... André

OBSERVATION n° 6

Sujet de sexe masculin, né en France le 3.8.1948

ANTECEDENTS

- Hérititaires: parents en bonne santé
- Collatéraux: une soeur en bonne santé
- Personnels: né à terme - accouchement normal
pectus excavatum constaté dès la naissance
opéré en 1961
un bilan cardio-vasculaire avec cathétérisme pratiqué à cette époque ne révèle aucune anomalie.

1963 : apparition de lombalgies à l'effort, calmées par le repos.

A cette occasion, découverte de la scoliose lombaire à l'âge de 15 ans.
Cette anomalie vertébrale se serait aggravée progressivement, malgré la rééducation vertébrale.

18/10/1965 : A l'âge de 17 ans, premier examen au Centre et hospitalisation.

Examen orthopédique: Dr STAGNARA

Taille 1m,77 - Envergure : 1m,88 - Poids: 51 kgs.

Pectus excavatum: 40 mm de profondeur, 60 mm de largeur.

Inégalité de longueur des membres inférieurs: distance épine iliaque antéro-supérieure-malléole interne: 960 mm à gauche, 972 mm à droite.

Mains: arachnodactylie

signe de PARKER et HARE positif,

radiographie de main gauche de face:

longueur du 3ème métacarpien: 72 mm

âge osseux: 17 ans.

RACHIS:

Cliniquement:

- de face: scoliose lombaire gauche: au niveau de L3: la flèche de la scoliose est de 60 mm à gauche. La dénivellation de la gibbosité est de 65 mm à gauche.
- de profil: cyphose dorsale de 52 mm.

Douleur localisée à la concavité de la courbure.

Pas de douleur à la mobilisation des épineuses.

Radiologiquement:

- de face: angle D11-L3 : 84° de face
95° en plan d'élection
dislocation des corps vertébraux entre D11 et D12, L1 et L2,
L2 et L3 ; arthrose dans la concavité.

distance interpédiculaire: L5: 39 mm

L4 : 34 mm

concavité des bords latéraux des corps vertébraux, plus marquée dans la région lombaire.

RISSER: 4 +

- de profil:

- . concavité des murs antérieurs et postérieurs des corps vertébraux au niveau dorsal et lombaire - associé à une augmentation du grand axe vertical des vertèbres.

Rapport H/P = 1,2 sur D12

- . Elargissement des trous de conjugaison au niveau lombaire.

- . Inversion vertébrale marquée au niveau lombaire.

Examen neurologique négatif.

20/10/1965: Bilan cardio-vasculaire: Dr DALLOZ

A l'auscultation, souffle rapeux 3/6 dans la région latéro-sternale gauche télé-systolique, avec frémissement à la racine du deuxième espace gauche, de type insuffisance mitrale.

25/10/1965: A l'âge de 17 ans et 2 mois: début de traitement orthopédique par plâtres d'ABBOTT successifs, ramenant l'angle à 49° de face, soit un gain de 35°.

9/2/1966: A l'âge de 18 ans et 4 mois, traitement chirurgical: opération de HARRINGTON: Dr STAGNARA - Dr JOUVINROUX.

15/2/1966: Angle D11-L3 en position couchée: 49°.

1/3/1966: Angle D11-L3 en position couchée: 64°
Perte de 15° par glissement du crochet supérieur.

18/7/1966: Bilan ophtalmologique:

Malformation cristallinienne, sous forme d'une ectopie bilatérale.

28/12/1966: le Docteur GILLY fait le diagnostic de syndrome de MARFAN.

10/6/1967: Reconvocation:

Taille: 1m,81 - Poids: 52 kgs - Spirographie: 3,4 litre.

Angle D11-L3 de face: 65°, donc inchangé.

8/5/1970: Angle D11-L3 inchangé.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été porté le 28/12/1966. On retiendra comme éléments:

- . L'existence d'une insuffisance mitrale en l'absence de tout antécédent endocarditique et rhumatismal;

- . L'existence d'une ectopie cristallinienne bilatérale, dépistée à l'âge de 18ans;
- . Une atteinte ostéo-articulaire importante avec:
 - arachnodactylie
 - signe de PARKER et HARE positif
 - dolichosténomélie
 - scoliose lombaire gauche de l'adolescence, avec cyphose dorsale importante en valeur angulaire, et inversion vertébrale, évolutive et rigide, ayant nécessité un traitement chirurgical
 - élargissement du canal rachidien lombaire
- . Un pectus excavatum opéré à l'âge de 13 ans.

Aucun élément héréditaire ne peut être retenu.

CHE... Nicole

OBSERVATION N° 7

Sujet de sexe féminin, née en France le 9.7.53

ANTECEDENTS

- Héréditaires: parents en bonne santé
- Collatéraux: un frère en bonne santé
- Personnels: née à terme - accouchement normal

Scoliose dépistée à l'âge de 6 ans par la médecine scolaire.

Malgré le traitement orthopédique entrepris par corset type lyonnais et rééducation vertébrale dès l'âge de 7 ans, aggravation progressive de la scoliose, très nette lors de la période pubertaire.

Premières règles à l'âge de 13 ans et demi.

9.4.70 : A l'âge de 17 ans, première consultation au Centre : Dr FAUCHET.

Examen orthopédique

- aspect longiligne et maigre
- Taille: 1m,60 - Envergure: 1m,80 - Poids: 40 kgs.

MAINS: arachnodactylie

- . Signe de PARKER et HARE positif
- . Signe du poignet positif
- . radiographie de main gauche: longueur du 3ème métacarpe: 68 mm
âge osseux: 15 ans.

PIEDS : pieds plats arachnodactyles.
hallux valgus bilatéral.

RACHIS:

Cliniquement: scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche
juvénile, type 1

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	60 mm à droite	70 mm à droite
L3	15 mm à gauche	12 mm à gauche

Réductibilité modérée.

Radiologiquement:

de face: scoliose combinée D4-D12/ L1-L4

angle	de face	plan d'élection	suspension
D4-D12	125°	128°	112°
L1-L4	90°	80°	90°

Expulsion dans la convexité des nucléi dorsaux et lombaires.

Distance interpédiculaire: D12 = 25 mm

de profil: dysplasie vertébrale très marquée, avec:

- concavité très marquée des murs antérieurs et postérieurs des corps vertébraux, surtout marquée au niveau de L2, L3 et D4, D5, D6
- inversion vertébrale
- aspect vertébral en cabestan
pour L2: rapport H/P = 1,4
- élargissement très marqué des trous de conjugaison, associé à un élargissement du canal rachidien, plus marqué au niveau lombaire.

Examen neurologique: normal, réflexes normaux et symétriques.

CONCLUSION: scoliose combinée, type juvénile I, avec dysplasie vertébrale, type maladie de MARFAN, devant bénéficier d'un traitement chirurgical.

20/7/1970 : hospitalisation au Centre pour traitement chirurgical.

21/7/1970: Bilan cardiaque : Dr DALLOZ

Bilan cardiaque normal: T.A.: 11/7
Auscultation et E.C.G. normaux.

22/7/1970 : E.F.R.

Insuffisance ventilatoire considérable: restriction de plus de 50 %.

Du 29/7/1970 au 28/10/1970: traitement orthopédique pré-opératoire par plâtre d'élongation et modelage de la gibbosité.

angle de face	initial	final	gain
D4-D12	125°	91°	34°
L1-L4	90°	75°	15°

Le 30/10/70 : à l'âge de 17 ans et 3 mois, intervention chirurgicale suivant la méthode de HARRINGTON: Dr JOUVINROUX

- abord de la courbure de D2 à L5 en sous-périosté
- grande tringle de 35 cm de D2 à L5 (double crochet) en Doller

- petite tringle de 15 cl de D4 à D11 dans la concavité dorsale
- détraction volontairement modeste
- arthrodèse des concavités par prélèvement sur les deux crêtes iliaques.

Confection d'un plâtre de maintien post-opératoire. L'angle D4-D12 est passé de 91° à 69°, l'angle L1-L4 de 75° à 65°.

Le gain global a été de 56° sur la courbure dorsale et de 25° sur la courbure lombaire.

21/1/1971: Contrôle radiologique trois mois après l'intervention chirurgicale.
Angles inchangés - crochets en place.

28/3/1971 : Départ du Centre après réalisation d'un corset orthopédique, type lyonnais de maintien angulaire, et prescription de rééducation vertébrale.

Depuis cette date, la malade a été reconvoquée tous les 6 mois pour contrôle radiologique.

24/4/72 : Reconvoication au Centre 18 mois après l'intervention chirurgicale.
Port du corset orthopédique, type lyonnais, depuis 1 an et 1 mois.

L'angle D4-D12 est de 83°, l'angle L1-L4 est de 68°.

COMMENTAIRES

La dysplasie squelettique évoquant le syndrome de MARFAN est représentée par:

- un aspect longiligne du sujet, l'envergure donnant une appréciation de la taille réduite par la scoliose;
- une arachnodactylie,
- un retard d'âge osseux de près de deux ans,
- une scoliose type juvénile 1, combinée dorsale droite, lombaire gauche, caractérisée par:
 - . son importance angulaire
 - . son évolutivité
 - . sa faible réductibilité
 - . associée à une inversion vertébrale, une dysplasie vertébrale importante, avec rapport H/P à 1,4, aspect typique en cabestan, élargissement du canal rachidien et des trous de conjugaison, en l'absence de toute atteinte neurologique.

Le traitement chirurgical a permis de rapeler l'angle initial de 125°/90° à 83°/68°, ce qui représente un gain de 42° sur la courbure dorsale et de 22° sur la courbure lombaire.

Aucun élément héréditaire, cardiaque et oculaire n'a pu être retenu.

COS... Philippe

OBSERVATION n° 8

Sujet de sexe masculin, né en France le 28.1.1957

ANTECEDENTS

- Héréditaires: parents en bonne santé
cousins maternels de grande taille dont l'un est porteur
d'une cypho-scoliose.
- Collatzraux: une sœur de 25 ans en bonne santé (taille: 1m,53)
un frère de 22 ans (taille: 1m,65).
- Personnels: accouchement normal à terme
grande taille, dolichosténomélie et hernies inguinales bi-
latérales notées dès la naissance.

A l'âge de 23 mois : cure chirurgicale de hernies inguinales.

A l'âge de 3 ans: troubles de vision constatés par les parents. Un examen
ophtalmologique révèle l'existence d'une ectopie cristalli-
nienne bilatérale et fait le diagnostic de la maladie.

A l'âge de 4 ans: Intervention chirurgicale sur l'oeil droit : discision cris-
tallinienne: Pr ALGAN (NANCY).
Intervention identique sur l'oeil gauche 6 mois plus tard.

Cypho-scoliose notée à l'âge de 8 ans, associée à une dolichosténomélie et
un creux xiphoïdien. Prescription d'une coquille plâtrée et de rééducation
vertébrale et respiratoire.

En 1969, à l'âge de 12 ans: intervention chirurgicale pour correction du
pectus excavatum : Pr LOCHARD (NANCY).
La taille est de 1m,65
La scoliose lombaire est de 11° de face.
La cyphose lombaire de 28°.
Aucun traitement orthopédique n'a été entrepris, compte-tenu
de l'étiologie de cette cypho-scoliose.

10/1/1972 : à l'âge de 15ans 1/2 : première consultation et hospitalisation
au Centre (Dr FAUCHET).

Examen orthopédique:

Sujet longiligne, avec dolichosténomélie très marquée au niveau des mem-
bres inférieurs.

Taille: 1m,77 - Envergure: 1m,85 - Poids: 50 kgs.

Distance pubis sol: 955 mm

pubis crâne: 835 mm

Dolichosténomélie très marquée.

MAINS :

- . Pas d'arachnodactylie
Signe de PARKER négatif
Signe du poignet très positif
- . Longueur du 3ème métacarpe gauche: 70 mm
droit : 69 mm
- . Age osseux: 18 ans.

PIEDS:

Chausse du 42
Tendance aux pieds plats bilatéraux.

CRANE :

Palais très ogival
Atrophie des malaïres.

THORAX:

Cicatrice transversale inter mammelonnaire.
Dépression xiphoïdienne de 30 mm.

RACHIS:

Cliniquement:

de profil: cyphose lombaire très importante. Au niveau de L1, la flèche de la cyphose est de 70 mm.
de face: scoliose lombaire gauche avec contre-courbure dorsale droite.

Au niveau de	Flèche de scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	10 mm à droite	15 mm à droite
L2	40 mm à gauche	33 mm à gauche

Réductibilité clinique de 50 %.

Radiologiquement:

de profil: très importante cyphose lombaire.
Angle D10-L3: 75° - 44° en suspension.
Cunéisation très importante au niveau des vertèbres sommets D11-D12-L1.
Concavité très marquée des bords antérieurs et postérieurs des corps vertébraux au niveau lombaire.
Trous de conjugaison normaux.
Rapport H/P : D9 : 1,1 ; D10: 1,1 ; D11: 1 ; D12: 1,14 ;
L3: 1,1 ; L4: 1,14 ; L5: 1,2.

de face: scoliose lombaire gauche avec contre-courbure dorsale droite

Angle	de face	de face en suspension
D6-D11	24°	13°
D11-L4	32°	16°

Concavité exagérée des bords latéraux des corps vertébraux au niveau lombaire.

Distance interpédiculaire de face:

L5 : 40 mm; L4: 31 mm; D11: 23 mm; D10: 21 mm ; D6: 20 mm.

Hémisacralisation de L5.

11/7/72 : Examen cardio-vasculaire: Dr DALLOZ.

Dédoublément permanent de B2 au foyer pulmonaire.

A l'E.C.G. axe + 100°.

Bloc incomplet de branche droite.

Radiologiquement: silhouette cardiaque normale.

12/7/1972: E.F.R. Syndrome restrictif net de l'ordre de 33 %.

17/7/1972 : Indication de traitement chirurgical après réduction orthopédique.

COMMENTAIRES:

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été posé sur l'existence de signes d'atteinte:

- oculaire, avec une ectopie cristallinienne bilatérale diagnostiquée à l'âge de 3 ans et ayant nécessité une intervention chirurgicale à l'âge de 4 ans;
- squelettique avec:
 - . dolichosténomélie notée dès la naissance,
 - . creux xiphoïdien avec intervention chirurgicale à l'âge de 12 ans;
 - . scoliose lombaire gauche avec très importante cyphose lombaire;
 - . dysplasie vertébrale peu marquée
 - . élargissement du canal rachidien, sans élargissement des trous de conjugaison.
- On retiendra l'existence d'antécédents familiaux: cousins maternels de grande taille, dont l'un est porteur d'une cypho-scoliose;
- aucun élément cardiaque n'a été retenu.



DUB... Philippe

OBSERVATION n° 9

Sujet de sexe masculin, né en France le 20.1.1959

ANTECEDENTS

- Héréditaires: R.A.S.
- Personnels: fils unique, né à terme
poids de naissance: 3,750 kg
accouchement normal.

21/1/1959 : dès la naissance, constatation de malpositions multiples:

- arachnodactylie
- dolichosténomélie
- pieds en talus valgus bilatéral - flexum des genoux
- limitation des mouvements du coude
- turricéphalie avec aplatissement du pariétal gauche, bombement du pariétal droit.

Le Pr. FRANCOIS - Pavillon S (Hôpital E. Herriot) ppse le diagnostic de syndrome de MARFAN et adresse l'enfant au Docteur STAGNARA.

19/7/1960 : à l'âge de 17 mois, première consultation Docteur STAGNARA

A l'examen:

- marche très difficile avec le talus valgus bilatéral des pieds et le flexum bilatéral des genoux,
- crâne: turricéphalie avec asymétrie pariétale
- MAINS: arachnodactylie avec camptodactylie.
extension incomplète des 4ème et 5ème doigts, bilatérale.
- Thorax: dépression xiphoïdienne de 25 mm
- Membres inférieurs:
 - genoux: flexum bilatéral
 - pieds: talus valgus bilatéral
 - griffe des 2ème et 3ème orteils droits et 2ème orteil gauche.

Indication de traitement orthopédique par plâtres successifs.

20/10/1960 : Bon résultat du traitement orthopédique sur le flexum des genoux - Flexum de hanche bilatéral de 10°.

On continue le traitement orthopédique avec des gouttières de nuit.

3/4/1962 : Taille 108 cm - Poids: 14,5 kgs.
Marche en rotation interne des deux pieds 20°.
Périmètre crânien 535 mm.
Pieds plats valgus bilatéraux.

Dépression xiphoïdienne de 35 mm.

Rachis: cyphose lombaire très marquée en position assise asthénique.

5/7/62 : à l'âge de 3 ans et 6 mois: intervention sur le pied droit suivant technique de GRICE (Dr STAGNARA) associée à la résection de la tête de la phalange basale du 2ème orteil et plâtre post-opératoire.

17/9/62 : idem à gauche.

12/9/62 : Intervention chirurgicale sur le pectus excavatus: Dr STAGNARA et Dr PICAULT (Clinique Emilie de Vialar).

25/6/64 : Interventions simultanées (Emilie de Vialar) sur les deux pieds: arthro-dèse des 2ème orteils droit et gauche (Dr STAGNARA) sur hernie + ectopie testiculaire droite (Dr DESBROSSES).

1/4/68 : Hospitalisation au Centre pour bilans à l'âge de 9 ans:

Taille: 1m,47 - Envergure: 1m,54 - Poids: 26 kg, longiligne, arachnomèle
Tendance au déjettement du thorax à droite
Hyperlordose marquée
Marche en rotation interne 10° bilatérale.

MAINS: arachnodactylie
signe de PARKER positif
signe du poignet positif.

Le seul défaut est le manque d'extension active des deux dernières phalanges, 2ème, 3ème, 4ème doigts.

THORAX:

Cliniquement:

- cyphose dorso-lombaire de 50 mm de flèche
- scoliose dorsale droite

Au niveau de :	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D5	5 mm à droite	10 mm à droite
D10	2 mm à gauche	5 mm à gauche

Radiologiquement:

de face: scoliose dorsale droite
angle D1-D7 : 23°

distance interpédiculaire: L5 = 36 mm ; L3 = 31 mm ; L2 = 28mm
L1 = 28 mm ; D12 = 27 mm ; D11 = 24 mm ; D10 = 23 mm
D9 = 23 mm ; D8 = 23 mm ; D7 = 22 mm ; D6 = 22 mm

de profil: vertèbres peu dysplasiques, mais encoches sur D4 et D5

HANCHE: pas de limitation des amplitudes.

Radiologiquement:

- coxa valga bilatérale 160°
- antéversion excessive bilatéralement, 50° à gauche, 45° à droite.

4/4/68 : examen cardiaque (Dr DALLOZ) T.A. à 10/6

A l'auscultatio : dégonflement intermittent au 2ème bruit, sans valeur pathologique - pas d'I.A. audible.

E C G - axe à plus de 100°, avec onde T négative en V1-V2, banale pour l'âge.

3/2/72 : Consultation à l'âge de 13 ans - Docteur FAUCHET

A l'examen :

Taille: 165 mm,5 - Envergure: 171 mm - Poids: 36,5 kg.

Distance pubis sol: 890 mm

Pointure: 41

Palais très ogival

MAINS:

Campodactylie : défaut d'extension de l'articulation moyenne des 4ème et 5ème doigts.

RACHIS

Cliniquement: scoliose dorsale droite.

au niveau de :	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D5	15 mm à droite	12 mm à droite
D1	5 mm à gauche	5 mm à gauche

Cyphose dorso-lombaire très marquée en position assise asthénique

Radiologiquement:

de face: scoliose dorsale D6-L1 = 7°

espace interpédiculaire identique à ceux du 1.4.68

de profil: pas de cyphose

hernie intra spongieuse marginale postérieure de D11 à L2.

Amputation du bord supérieur de L1

Ostéophyte du coin supérieur de D12, témoignant d'une cyphose en position assise.

Sur les tomographies; dysplasie vertébrale globale avec:

- concavité des bords antérieurs et postérieurs des corps vertébraux prédominant de D11 à L5.

- élargissement des trous de conjugaison

- élargissement du canal rachidien prédominant au niveau de D12-L1

- pas de modification du rapport H/P, inférieur à 1.

HANCHE:

Pas de limitation des amplitudes.

Aspect radiologique inchangé: coxa-valga bilatérale et antéversion bilatérale excessive à 40°.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de maladie de MARFAN a été posé dès la naissance sur l'existence d'anomalies squelettiques en l'absence de toute atteinte oculaire ou cardiaque et d'éléments héréditaires.

Dès la naissance, constatation d'une dolichosténomélie, retrouvée à l'âge de 11 ans sous un aspect longiligne, l'envergure dépassant la taille de 6 cm.

Au niveau : - du crâne, turricéphalie et palais ogival;

- des mains: arachnodactylie
signe de PARKER et HARE et signe du poignet positifs
camptodactylie;
- du thorax: dépression xiphoïdienne de 35 mm, ayant nécessité une intervention chirurgicale à l'âge de 4 ans.
- du rachis: cyphose dorso-lombaire en position assise et scoliose dorsale droite modérée et peu évolutive.

Radiologiquement: aspect dysplasique des vertèbres, associé à un élargissement du canal rachidien et des trous de conjugaison, le rapport H/P étant normal.

Au niveau: - des hanches: coxa-valga bilatérale et antéversion excessive
- des pieds: pieds plats valgus bilatéral, ayant nécessité la réalisation d'une arthrodèse sous-astragalienne (GRICE).

Examen neurologique: normal.

Les bilans cardiaques et oculaires sont restés normaux.

On retiendra l'existence d'une hernie inguinale droite et d'une ectopie testiculaire droite ayant nécessité un geste chirurgical à l'âge de 5 ans.

GEO... Anne-Marie

OBSERVATION n° 10

Sujet de sexe féminin, née en France le 26.10.1954

ANTECEDENTS :

- Héréditaires : parents en bonne santé
- Collatéraux : trois frères en bonne santé
- Personnels: née à terme - accouchement normal.

13/7/1955 : A l'âge de 8 mois, découverte de la scoliose par le médecin de famille, et d'une subluxation congénitale des hanches. L'enfant est adressée au Docteur PICARD: Pavillon T, Hôpital E. Herriot, qui confirme la scoliose dorso-lombaire gauche. Radiologiquement, l'angle D9-L3 est de 20° de face.

Malgré le traitement orthopédique par plâtres successifs, l'angle D9-L3 passe de 20° à 45° le 29/9/1956.

1956 : l'enfant est suivie par le Docteur FRANCOIS, qui évoque le syndrome de MARFAN devant l'arachnodactylie, la dolichosténomélie, associée à une importante hypotrophie.

De 1956 à 1959 : séjour à l'Hôpital Renée Sabran de GIENS. Service du Dr IMBERT.

22/8/1959: devant l'hypotrophie pseudomyopathique du sujet, le Docteur IMBERT réalise un examen histologique sur biopsie musculaire. Le prélèvement n'a pas montré de lésions très prononcées des fibres musculaires, mais des lésions cutanées très marquées.

19/10/1960: à l'âge de 5 ans et 5 mois, premier examen orthopédique: Dr STAGNARA.

Taille: 1m,03 - Envergure non mesurée - Poids: 12 kg.

Pas d'arachnodactylie.

Dolichosténomélie.

Hyperlaxité ligamentaire.

Pieds plats bilatéraux.

HANCHES: Cliniquement, amplitudes normales.

radiologiquement: coxa-valga bilatérale modérée. Antéversion 40 mm à droite, 50 mm à gauche. Cotyles légèrement dystrophiques.

RACHIS:

- Cliniquement: de face: scoliose lombaire gauche

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D 12	60 mm à gauche	37 mm à gauche

Cliniquement, la scoliose est réductible à 40 % , donc déjà très rigide.

- Radiologiquement : de face, scoliose lombaire gauche

Angle	debout	couché	plan d'élection
D9-L3	84°	71°	98°

Spina de L5

Dysplasie vertébrale très marquée de face, avec importante concavité des bords latéraux des corps vertébraux.

Expulsion des nucléi dans la convexité.

Distance interpédiculaire de face:

L5 = 22 mm - L3 = 24 mm - L2 = 30 mm

radiographie de profil non faite.

Examen neurologique:

Réflexes normaux et symétriques - pas de troubles de la sensibilité.

Du 19/3/1960 au 27/12/1960: traitement orthopédique par plâtre d'élongation et plâtres d'ABBOTT.

L'angle D9-L3 passe de 84° à 61°, soit une réduction approximative de 25°.

20/2/1961 : Corset orthopédique, type lyonnais, prenant le relais des plâtres.

RACHIS: cliniquement

au niveau de:	flèche de la scoliose	dénivellation de la gibbosité
L1	27 mm à gauche	15 mm à gauche

radiologiquement

de face	angle	debout	couché
	D9-L3	63°	58°

Depuis cette date, l'enfant est régulièrement suivie tous les six mois pour contrôle clinique et radiologique.

9/1/1965 : Examen orthopédique de contrôle: Dr STAGNARA

A l'âge de 10 ans et trois mois.

Taille: 125 cm,5 - Envergure non notée - Poids: 19 kg.

Capacité vitale: 0,4 litre.

Dolichosténomélie majorée par la croissance.

MAINS: arachnodactylie : signe de PARKER et HARE positif
signe du poignet positif
longueur du 3ème méta: 50 mm
âge osseux: 10 ans/ 9 ans 3 mois.

RACHIS: cliniquement : de face

au niveau de	flèche de la scoliose	dénivellation de la gibbosité
L1	40 mm à gauche	33 mm à gauche

radiologiquement : de face:

angle D9-L3 : 93°

dysplasie vertébrale marquée par l'importante concavité des bords latéraux des corps vertébraux, surtout au niveau lombaire.

distance inter-pédiculaire de face:

L5 : 31 mm

L4 : 26 mm

L3 : 23 mm

radiographie de profil non faite.

8/7/1965 : apparition brutale, à l'âge de 10 ans et 9 mois, d'une syncope avec douleur dorsale et tableau de collapsus nécessitant l'hospitalisation d'urgence à l'Hôpital de VILLEFRANCHE - Service du Dr PRADON: suspicion d'anévrisme aortique. Après rétrocession des signes cliniques et récidives multiples, décès brutal le 24/11/1965.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été suspecté chez cette enfant dès l'âge de 2 ans, sur l'existence de signes d'atteintes squelettiques:

- grande taille
- dolichosténomélie avec hypotrophie sévère
- subluxation bilatérale de hanches
- pieds plats bilatéraux
- hyperlaxité ligamentaire.

Scoliose apparue à l'âge de 6 mois, très évolutive, importante en valeur angulaire et rigide.

La dysplasie vertébrale n'est représentée que par la concavité excessive des bords latéraux des corps vertébraux et l'expulsion des nucléi dans la convexité.

L'élargissement du canal rachidien semble assez net, apprécié par la distance interpédiculaire de face.

L'absence de cliché de profil n'a pas permis d'évaluer le rapport H/P ni l'inversion vertébrale.

L'apparition des syncopes brutales et leur évolution fatale à l'âge de 10 ans semblent bien en rapport avec un anévrisme disséquant de l'aorte.

Aucun élément héréditaire ni oculaire n'a pu être retenu en faveur de la maladie.

GIP... Odile

OBSERVATION n° 11

Sujet de sexe féminin, née en France le 20/5/1956

ANTECEDENTS

- Héréditaires: parents en bonne santé.
- Collatéraux: un frère de 23 ans et une sœur de 21 ans en bonne santé.
- Personnels: accouchement normal au 8ème mois.
à l'âge de 11 mois, hospitalisation dans le service du Pr JEUNE
à l'Hôpital Debrousse: diagnostic d'une crânio-sténose.
Juin 1967: à l'âge de 14 mois: crâniotomie linéaire: Pr MANSUY.
Depuis cette époque, apparition de flexum aux membres inférieurs, nécessitant un traitement orthopédique par plâtre.
L'enfant commence à marcher vers l'âge de 7 ans.
Q.I. faible.

Octobre 1970 : Découverte de la scoliose à l'âge de 14 ans par le médecin de famille lors de la poussée pubertaire.

Premières règles à l'âge de 15 ans.

10/6/1971 : à l'âge de 15 ans, première consultation au Centre: Dr FAUCHET.

Examen orthopédique:

- Dolichosténomélie extrêmement marquée aux membres supérieurs et inférieurs
- Taille: 1m,64 - Envergure: 1m,80.
- Au niveau du crâne: crânio-sténose, turricéphalie, avec atrophie du massif facial, en particulier des malaires, rétromicrognathie et écrasement de la base du nez avec saillie de la partie supérieure du frontal en chapeau de clown, évoquant la maladie de CROUZON.
Double arc dentaire du maxillaire supérieur.
Palais ogival.
Périmètre crânien : 45 cm.
Radiographie: crâne pointu à nombreuses impressions digitiformes.
- Au niveau oculaire: exophtalmie bilatérale importante avec hypertélorisme.

MAINS:

Arachnodactylie caractéristique, avec campto-dactylie et subluxation des 2ème et 3ème phalanges, avec positivité très marquée des signes de PARKER et HARE et signe du poignet.

Longueur du 3ème métacarpe: 78 mm.

Age osseux: 13 ans 6 mois.

THORAX:

en carène caractéristique
obliquité du sternum de 30° en bas et à droite, avec projection en avant
qui fait une saillie de 80 mm par rapport à l'abdomen.

RACHIS:

- Cliniquement: scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	50 mm à droite	90 mm à droite
L3	30 mm à gauche	40 mm à gauche

Modérément réductible.

- Radiologiquement: scoliose combinée, dorsale droite, lombaire gauche.
- de face:

angle	de face	suspension
D5-D12	94°	60°
D12-L4	68°	50°

Spina de L5 et de S1

Dysplasie vertébrale importante, avec concavité importante des murs latéraux, donnant un aspect cannelé.

Cuneiformisation importante des vertèbres sombres des courbures dorsale et lombaires: D7, D8 et L3.

Distance interpédiculaire:

L5 = 37 mm
L4 = 34 mm
D12 = 28 mm
D2 = 20 mm
D1 = 24 mm

- de profil:

Très importante inversion vertébrale avec cyphose lombaire et cyphose dorsale avec hyperlordose.

Dysplasie vertébrale avec aspect en cabestan par concavité excessive des murs antérieurs et postérieurs des corps vertébraux, prédominant sur L3, D6, D7, D8.

Rapport: H/P augmenté: L5 = 1,6

L4 = 1,35

L3 = 1,4

témoignant d'un élargissement du canal rachidien avec élargissement considérable des trous de conjugaison. Au niveau de L5, le diamètre du trou de conjugaison est égal à la largeur du corps vertébral, soit 25 mm.

BASSIN:

Pas d'anomalie clinique. Mais flexum de hanches bilatéral.

Radiologiquement: coxa-valga bilatérale, mais cotyles bien congruents -
Articulations sacro-iliaques élargies.

MEMBRE INFÉRIEUR DROIT

Hyperlaxité considérable

Genou : genu valgum 10° vraisemblablement aggravé par l'ostéotomie
genu recurvatum 15° réalisée en 1967, qui donne un tibia
valgum de 35°
rotule très saillante et ectopique.

Pieds plats : varus équin réel. Dans la tibio-tarsienne, le tarse donne
de 20° à 40° d'équin, compensé par l'inversion de l'avant-pied.
Synostose métaphalangienne du premier ortein, compensée par un
flexum interphalangien.

MEMBRE INFÉRIEUR GAUCHE

Genou: genu valgum de 30° avec hyperlaxité
genu recurvatum 20° , dont l'essentiel s'est constitué dans l'os-
téotomie métaphysaire du tibia réalisée en 1967.

Pied: varus équin de 30° à 60° , compensé par l'articulation médio-tar-
sienne.

Le bilan radiologique confirme:

- l'équinisme de l'arrière-pied et l'inversion complète de la voûte plan-
taire,
- la luxation externe permanente des deux rotules, qui se projettent en
arrière du fémur, expliquant le flexum valgum des genoux;
- le flexum de genou bilatéral, plus important à gauche;
- le recurvatum de genou bilatéral, provoqué par l'ostéotomie qui n'a
nullement changé le très important genu valgum.

Examen neurologique:

Les rotuliens sont obtenus, mais plus vifs du côté droit.
Pas de Babinski.
Le bilan de sensibilité est normal.

INDICATIONS:

L'aggravation de la scoliose entre octobre 1970 et juin 1971 impose l'interven-
tion chirurgicale après réduction orthopédique.

Il s'agit d'une maladie de MARFAN, associée à un syndrome de CROUZON.

9/8/1971 : Hospitalisation au Centre pour traitement orthopédique pré-opéra-
toire.

19/8/1971 : Examen cardiaque: Dr SAINT-PIERRE

Pas de signes d'anomalie congénitale cardio-vasculaire.

Examen clinique négatif. T.A. : 10/7.

Pouls fémoraux perçus.

E.C.G. avec axe droit de type positionnel.

Réserve pour l'aorte, puisque la radiographie pulmonaire est très difficile à interpréter.

14/11/1971 : Dosage de l'hydroxyprolinurie suivant la technique de PROCKOP et UNDERFRIEND.

Taux: 63,5 mg °/po, soit 43,8 mg/24 h.

Taux normal: 32 - 10 mg - Diurèse: 690 cm³.

Du 2/9/1971 au 17/11/1971 : traitement orthopédique préopératoire par traction-suspension après mise en place d'un Halo.

L'angle D5-D12/D12-L4 est ramené en 2 mois 1/2 de 94°/68° à 68°/48°, soit un gain angulaire de 26°/20°.

18/11/1971 : E.F.R. Il n'existe pas de restriction majeure de la ventilation externe et interne. La capacité vitale est de 1,5 litre.

19/11/1971 : à l'âge de 15 ans et 4 mois: intervention chirurgicale suivant la technique de HARRINGTON: Dr JOUVINROUX.

- Découverte de toute la courbure
- Mise en place des crochets sur D5 et L4
Arthrodèse et avivements très difficiles, surtout à la partie moyenne où les lames, bien que très dures, sont extrêmement minces, et l'on tombe très rapidement sur la dure-mère en 2 ou 3 endroits.
- On pousse donc surtout sur les avivements latéralement sur les articulaires.
- Prélèvements en cours d'intervention pour étude histologique de cartilage et peau.
- Ablation du halo en fin d'intervention.
- Confection d'un plâtre de maintien post-opératoire.

Examen anatomo-pathologique des prélèvements effectués lors de l'intervention chirurgicale: Dr FAUCHET.

1. Cartilage: coloration à l'orcéine.

Dans la zone fibro-tendineuse limitant le cartilage hyalin du cartilage de conjugaison, fibres élastiques désordonnées prenant un aspect un peu plus organisé en faisceau dans la zone externe.

2. Peau: coloration à l'orcéine.

Réseau de fibres élastiques très denses, très emmêlées au niveau du derme.

6/12/1971 : les suites opératoires sont simples.

l'angle D5-D12/D12-L4 est passé de 68°/48° à 48°/28°, soit un gain global de 46°/40° par rapport à l'angle initial, soit près de 50 %.

19/4/1972 : Livraison du corset orthopédique, en san-splint, type bivalve.
L'angle D5-D12/D12-L4 est de 48°/28°, soit inchangé au 5ème mois post-opératoire.

18/5/1972 : Examen ophtalmologique - Service du Pr BONAMOUR, Hôpital de la Croix-Rousse.

Cette malade présente:

- un hypertélorisme,
- une exophtalmie de 24 mm à gauche, de 19 mm à droite,
- une cataracte bilatérale sous forme d'opacité corticale peu importante en flocons blanchâtres et marrons;
- pas de luxation cristallinienne,
- le fond d'oeil est normal.

COMMENTAIRES

Cette observation illustre le syndrome de MARFAN, associé à la maladie de CROUZON.

La dysostose crânio-faciale a été notée dès l'âge de 11 mois par le diagnostic d'une crânio-sténose (Pr JEUNE: Hôpital Debrousse), opérée à l'âge de 14 mois par crâniotomie linéaire (Pr MANSUY).

A l'âge de 15 ans, les éléments de cette maladie sont représentés par:

- une turricéphalie avec périmètre crânien de 45 cm, avec empreintes digitiformes sur les radiographies du crâne;
- un palais ogival avec double arc dentaire au niveau du maxillaire supérieur;
- une atrophie du massif facial, en particulier des malaïres;
- une microrétrognathie,
- un Q.I. bas, non évalué,
- une exophtalmie avec hypertélorisme, sans strabisme, et cataracte bilatérale sans anomalie du fond d'oeil-
- pas de surdit   ni anomalie auriculaire.

Le syndrome de MARFAN a été   voqu   sur l'atteinte squelettique en l'absence de signes d'atteinte cardiaque et d'  l  ments g  n  tiques.

Cette atteinte squelettique est caract  ris  e par:

- la dolichost  nom  lie, associ  e    l'arachnodactylie et l'hyperlaxit  ;
- le br  chet thoracique,
- la scoliose de l'adolescence, combin  e dorsale droite, lombaire gauche importante en valeur angulaire, tr  s   volutive et rigide, en association avec une cypho-lordose dorsale;
- la dysplasie vert  brale est majeure, avec aspect des corps vert  braux en cabestan,   largissement du canal rachidien et des trous de conjugaison en l'absence de signes neurologiques;
- l'existence de flexum, valgum et recurvatum au niveau des membres inf  rieurs

associés à des pieds varus équin et griffe des orteils, traduit la dysplasie conjonctivo-élastique confirmée par l'examen anatomo-pathologique des fragments de peau et de cartilage de conjugaison;

- le traitement chirurgical a permis de ramener l'angle initial de $94^{\circ}/68^{\circ}$ à $48^{\circ}/28^{\circ}$, soit un gain global de 50 %.

Quant à l'atteinte oculaire représentée par un hypertélorisme, exophtalmie et cataracte bilatérale, en l'absence d'ectopie cristallinienne et d'anomalie du fond d'oeil, elle semble plus en rapport avec la maladie de CROUZON qu'avec le syndrome de MARFAN.

GUE... Maryse

OBSERVATION n° 12

Sujet de sexe féminin, née en France le 22.11.1957

ANTECEDENTS

- Héritaires: R.A.S.
- Collatéraux: une soeur et un frère en bonne santé.
- Personnels: née avant terme - poids de naissance: 2 kg,650.

Dès la naissance, constatation d'une dolichosténomélie, associée à une rétraction modérément réductible de toutes les articulations (Dr STAGNARA).
Flexum et inclinaison cubitale extrême des poignets.
Bras devant le corps.
Flexum de hanches et de genoux.
Talus complet des deux pieds.
Arachnodactylie avec camptodactylie.
Prescription d'une série de plâtres pour corriger les attitudes vicieuses.

10/2/1958 : Diagnostic de syndrome de MARFAN caractérisé par une dolichosténomélie, sans atteinte cardiaque ni oculaire: Pr. FRANCOIS - Hôpital E. Herriot-Pavillon S bis.

3/1/1959 : Plastie en Z des 3ème et 4ème doigts de la main gauche.

17/2/1959 : Plastie en Z du 3ème doigt de la main droite.

Cette malade est suivie régulièrement tous les ans par le Docteur STAGNARA pour les problèmes orthopédiques et suit des séances de kinésithérapie pour lutter contre les rétractions articulaires.

3/6/1965 : à l'âge de 8 ans, examen ophtalmologique qui se révèle négatif.

19/11/1965 : Consultation Docteur STAGNARA.

Taille: 1m,44 - Poids: 30 kgs.

- Au niveau des mains: récurrence du flexum des doigts. L'arachnodactylie est très nette, avec camptodactylie. Parker très positif.
- Au niveau des pieds: talus bilatéral.
- Petit flexum au niveau des genoux, de l'ordre de 15°;
- Au niveau du rachis: cypho-scoliose.

Cliniquement: scoliose lombaire gauche négligeable
cyphose lombaire avec dos creux et projection du tronc en avant.

Radiologiquement:

de face: scoliose lombaire gauche D12-L1 = 11°, concavité assez marquée

des bords latéraux des corps vertébraux, prédominant au niveau lombaire, en particulier au niveau de D12 et L1.

Distance interpédiculaire:

L5 = 39 mm ; L4 = 38 mm ; L3 = 36 mm - L2 = 34 mm ; L1 = 32 mm ; D12 = 30 mm
D11 = 27 mm ; D10 = 26 mm ; D9 = 26 mm ; D8 = 25 mm ; D7 = 25 mm ; D6 = 23 mm
D5 = 23 mm ; D4 = 23 mm ; D3 = 23 mm ; D2 = 27 mm.

de profil: cyphose dorso-lombaire

aspect de dysplasie vertébrale lombaire, prédominant au niveau de D12-L1-L2 avec:

- . encoche et tendance à la cunéisation du bord antérieur de D12-L1;
- . morphologie des corps vertébraux normale, sans augmentation de la hauteur et sans modification du rapport H/P;
- . élargissement considérable des trous de D12-L1 (sauf au niveau de D12-L1 où leur aspect est normal) avec augmentation préférentielle du diamètre horizontal;
- . élargissement du canal rachidien, avec rétrécissement au niveau de D12-L1;
- . au niveau de D12: anomalie, type SCHEUERMANN, avec hernies intra-somatiques de SCHMORL.

Indication de traitement orthopédique, type SCHEUERMANN.

Du 19/11/1965 au 5/1/1966 : traitement par plâtre de cyphose pendant 40 jours, puis corset en plexi-dur.

La malade est dès lors reconvoquée tous les six mois.

11/12/1967 : consultation à l'âge de 10 ans.

Port du corset depuis mars 1966.

Taille: 1m,85 - Poids: 44 kgs.

Flexum des doigts au niveau du médius, de l'annulaire et de l'auriculaire droits et gauches.

Radiologiquement:

de profil:

- cyphose dorsale totalement réduite,
- au niveau de D12: lésions type SCHEUERMANN, sans atteinte du mur antérieur de la vertèbre autre qu'une concavité assez marquée;
- au niveau de L1: concavité du mur antérieur et discrète cunéisation;
- augmentation de la hauteur des disques vertébraux: rapport H/P :
L2 = 0,9
L3 = 0,9
- élargissement des trous de conjugaison identique à celui de 1966.

18/11/1968 : MAINS : 3ème méta: 67 mm . Age osseux: 12 ans.

16/12/1968 : à l'âge de 11 ans: examen cardiaque: Dr DALLOZ.

L'examen est normal. Pas d'I.A.
Radiographies normales. E.C.G. normal.

16/6/1969 : consultation Dr STAGNARA.

Taille: 1m,72 - Poids: 47 kg,500.

Scoliose lombaire gauche.

Cliniquement:

au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D7	5 mm à droite	5 mm à droite
L1	5 mm à gauche	5 mm à gauche

Radiologiquement: de face: scoliose dorso-lombaire.

14/10/1970 : consultation Dr STAGNARA à l'âge de 13 ans.

Taille: 1m,78 - Envergure: 1m,88.

RISSE 1

Chausse du 41.

RACHIS: Bon résultat du traitement sur la cyphose.

Il faut attendre la fin de la croissance pour intervenir chirurgicalement sur la camptodactylie.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de la maladie de MARFAN a pu être formulé à l'âge de 3 mois (Pr FRANCOIS) sur l'existence d'anomalies:

A - Squelettiques :

- . dès la naissance:
dolichosténomélie et rétraction de toutes les articulations avec:
flexum des poignets, des hanches, des genoux,
talus complet des deux pieds,
camptodactylie,
arachnodactylie.

- . à l'âge de 8 ans:

Mains: arachnodactylie (longueur du 3ème méta: 67 mm)
signe de PARKER et HARE positif.

Rachis: scoliose dorso-lombaire gauche D12-L1 de 11°.
cyphose dorso-lombaire,
dysplasie vertébrale prédominante au niveau de D12 L1 L2:
- anomalie type pseudo-SCHEUERMANN;
- pas de modification du rapport vertébral;

- élargissement général des trous de conjugaison, sauf au niveau de D12-L1 où il existe un rétrécissement médullaire.

. A l'âge de 13 ans:

Taille: 1m,78 - Envergure: 1m,88.

B - On note l'absence d'atteinte:

- oculaire : examen normal à l'âge de 8 ans,
- cardiaque: examen normal à l'âge de 11 ans.

C - Aucun élément héréditaire n'a été retrouvé.

CONCLUSION :

- Il s'agit donc d'une maladie de MARFAN limitée au squelette, associée à une maladie de SCHEUERMANN.
- Il existe une très grande similitude entre ce cas de syndrome de MARFAN et l'arthrogrypose.

HAN... Philippe

OBSERVATION N° 13

Sujet de sexe masculin, né en France le 26.12.1949

ANTECEDENTS

- Héréditaires: parents en bonne santé,
- Collatéraux: une soeur en bonne santé,
un frère mort-né.
- Personnels: accouchement normal.

Mars 1950 : Cardiopathie congénitale dépistée à l'âge de 3 mois par un examen systématique sous forme d'un souffle systolique sans cyanose ni squatting.

1960 : à l'âge de 11 ans: découverte de la scoliose.

1962 : à l'âge de 12 ans: hospitalisation à l'Hôpital Marie Lannelongue (PARIS)
Service du Pr DUBOST.

L'examen cardio-vasculaire et le cathétérisme confirment l'existence d'un canal atrio-ventriculaire.

26/11/1962: Intervention chirurgicale sous circulation extra-corporelle,
Dr BLONDEAU. Suites opératoires simples. Il persiste un souffle systolique de pointe latérale gauche, associé à un thrill. A l'E.C.G.: bloc droit incomplet et surcharge ventriculaire gauche.

28/9/1967 : premier examen au Centre à l'âge de 18 ans : Dr STAGNARA.

Examen orthopédique:

Tableau cutané: environ 20 taches café au lait punctiformes et cutis laxa permettant de faire le diagnostic de neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN.

Taille 1m,72 - Envergure: 1m,85.

Arachnodactylie.

Signe de PARKER positif.

Dolichosténomélie discrète au niveau des membres inférieurs.

Thorax en carène, avec saillie antérieure de 40 mm.

RACHIS:

Cliniquement:

de face: scoliose dorsale droite

au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D6	10 mm à droite	10 mm à droite

de profil: importante cyphose dorsale de 95 mm.

Radiologiquement:

Angle D3-D8 : 38° de face
106° en plan d'élection
86° en suspension

Cunéisation de D5-D6.

Concavité très marquée des bords latéraux des corps vertébraux.

Distances interpédiculaires de face:

D7 = 24 mm ; D8 = 22 mm ; D9 = 20 mm ; D10 = 21 mm ; D11 = 22 mm
D12 = 24 mm ; L1 = 28 mm ; L2 = 30 mm ; L3 = 31 mm ; L4 = 32 mm ;
L5 = 37 mm.

De profil: amenuisement des corps des vertèbres sommets, avec ectasie du canal rachidien.

Elargissement général des trous de conjugaison qui sont énormes au niveau de D5 et D6.

Encoche des murs postérieurs des corps vertébraux au niveau cervical.

Pas de modification du rapport H/P au niveau lombaire, alors qu'au niveau dorsal le rapport H/P est très supérieur à 1 . D3 = H/P = 1,4.

Examen neurologique normal.

13/3/1968 : Traitement chirurgical à l'âge de 19 ans: réduction plâtrée de 6 mois et demi ramène l'angle à 88° en plan d'élection.

20/5/1968 : Bilan oculaire :

Astigmatisme - Hypermétropie - Strabisme - Buphtalmie droite avec neuro fibrome de la paupière supérieure. L'oeil droit est plus bas que le gauche.

7/10/1968 : Intervention chirurgicale selon la technique de HARRINGTON: Dr STAGNARA :

- . Découverte des arcs postérieurs qui sont symphysés presque en un seul bloc. Par contre, les épineuses sont pratiquement inexistantes;
- . Mise en place de deux crochets;
- . Avivement des lames,
- . Costotransversotomie sur six niveaux. La tringle se met en place dans la tranchée para-vertébrale.
- . Tringle de compression sur la convexité droite.
- . Les tissus sont hémorragiques.
- . Arthrodèse avec os spongieux prélevé sur l'aile iliaque gauche.
- . Fermeture habituelle.

Suites simples au 15ème jour, avec plâtre de maintien.

Angle D3-D8 : 74°.

Examen histologique: Dr FAUCHET

Le cartilage hypertrophique est dégénératif et il a un aspect franchement anormal. L'organisation est perturbée, la zone de calcification transitionnelle est peu ou pas représentée, donc en faveur d'une étiologie MARFAN ou chondrodystrophie.

16/4/1969 : livraison d'un corset orthopédique lyonnais.
Angle D3-D6 : 78°.

26/1/1971 : reconvoction:

RACHIS: cliniquement:

au niveau de	flèche de la scoliose	dénivellation de la gibbosité
D6	20 mm à droite	30 mm à droite

Pas de modification notable des images radiologiques.

COMMENTAIRES

Il s'agit d'une cypho-scoliose dorsale droite par neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN.

Certains éléments laissent supposer une association avec le syndrome de MARFAN:

- squelettiques:
 - . arachnodactylie
 - . dolichosténomélie
 - . signe de PARKER et HARE positif
 - . pectum carinatum
 - . la cyphose dorsale est importante en valeur angulaire, rigide et très évolutive.
 - . la dysplasie vertébrale est représentée par:
 - = aspect vertébral en cebasket, uniquement localisé au niveau des vertèbres intéressées par la cypho-scoliose. H/P = 1,4 pour D3;
 - = élargissement des trous de conjugaison, particulièrement marqué au niveau des vertèbres sommets;
 - = élargissement du canal médullaire de face.
- cardiaques: canal atrio-ventriculaire dépisté à l'âge de 3 mois;
- oculaires: aucun signe correspondant au syndrome de MARFAN.

JAC... Maryse

OBSERVATION n° 14

Sujet de sexe féminin, née en France le 22.6.1952

ANTECEDENTS.

- Héréditaires : père décédé en 1963 d'un infarctus du myocarde
mère en bonne santé.
- Collatéraux : une soeur décédée à la naissance (hémorragie méningée)
deux frères en bonne santé.
- Personnels: accouchement normal.
bronchopneumopathie à l'âge de 6 mois, sans séquelles.
Réglée à l'âge de 13 ans - Hyperménorrhée habituelle.

1956 : Scoliose combinée notée à l'âge de 6 ans par la médecine scolaire, évoluant spontanément depuis cette date vers l'aggravation progressive.

Très forte myopie.

13/5/1968 : premier examen au Centre à l'âge de 16 ans et hospitalisation.

A l'entrée:

Examen orthopédique (Dr STAGNARA).

Taille: 1m,65 - Envergure: 1m,75 - Poids: 50 kgs.

MAINS : Arachnodactylie . Signe de PARKER-HARE positif. Signe du poignet positif.

Rx main gauche de face. Ossification complète.

Age osseux: 16 ans.

Longueur du 3ème métacarpe: 71 mm.

RACHIS :

Cliniquement: cyphose dorsale de 92 mm
scoliose combinée

au niveau de :	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	60 mm à droite	70 mm à droite
L2	27 mm à gauche	40 mm à gauche

Cypho-scoliose rigide

Radiologiquement: D12 sans côte
scoliose combinée D6-D11/D11-D5

de face : angle D6-D11 : 91° debout
88° couché

79° en suspension
107° en plan d'élection 35° OAD

Angle D11-L5 : 86° debout
79° couché
73° en suspension
90° en plan d'élection 35° OAD

Concavité des bords latéraux des corps vertébraux. :

Distance interpédiculaire: D11 = 23 mm.

de profil: cyphose dorsale.
concavité des murs antérieurs et postérieurs des corps
vertébraux, plus marquée au niveau des vertèbres lombaires.
Aspect en cabestan.

Cunéisation de D9 et de D10.

Rapport vertébral H/P : L3 = 1,31
L4 = 1,5
L5 = 1,4

Elargissement du canal rachidien très net de D12 à L5, avec
agrandissement des trous de conjugaison.

Examen neurologique: R.A.S.

CONCLUSION : scoliose combinée, rigide et évolutive.
Indication d'opération de HARRINGTON (pivots D4 et L5)
après plâtre d'élongation et modelant.

16/5/1968 : examen cardiaque : Dr DALLOZ

La malade signale une dyspnée d'effort ancienne.

A l'auscultation: frémissement diastolique 1,5/4 à la racine du 2ème et 3ème
espace intercostal droit, doublé d'un léger frémissement systolique. Souffle
diastolique 4/6, de même maximum, avec souffle systolique 1/6 et claquement
protosystolique. TA: 16/7 confirmant l'importance de la fuite aortique.

Rx pulmonaire: surcharge hilaire.

Insuffisance aortique indiscutable.

10/6/1968 : hospitalisation dans le service de Cardiologie du Pr FROMENT -
Pavillon N. Hôpital Edouard Herriot.

Cathétérisme non fait.

Confirmation de l'insuffisance cardiaque aortique. Pas de dilatation aortique.
Pas de contre-indication formelle à l'intervention chirurgicale.

26/6/1968 : confirmation du diagnostic de la maladie de MARFAN (Dr GILLY).

Du 23/7/1968 au 15/11/1968 : traitement orthopédique pré-opératoire par plâtre
d'élongation modelant (durée: 3 mois et demi)

angle de départ D6-D11 : 91° debout de face
D11 -L5 : 86° idem
angle final D6-D11 : 70° debout de face
D11 -L5 66° idem

gain angulaire debout de face:

D6-D11 : 21°

D11-L5 : 20°

15/11/68 : à l'âge de 16 ans et 5 mois, traitement chirurgical suivant la technique de HARRINGTON (Docteur JOUVINROUX).

Découverte de la courbure sur toute sa longueur en sous-périosté. Mise en place du crochet inférieur sur la transverse de L5 et du crochet supérieur sur l'articulaire de D4. Il existe au niveau de la jonction dorso-lombaire une cyphose assez accentuée.

Ablation des épineuses à cet endroit et avivement très poussé pour permettre le passage de la tringle de 35 cm de longueur. Arthrodèse soigneuse. Prélèvement sur la crête iliaque gauche. Fermeture habituelle.

27/11/68 : Désinsertion du crochet inférieur. La malade s'étant retourné sur son lit.

6/12/68 : Réintervention sur opération de HARRINGTON (Docteur JOUVINROUX). Remise en place du crochet inférieur

18/12/68 : Docteur STAGNARA

Crochets en place.

Angle D6 - D11 : 68° de face

D11 - L5 : 63° de face.

La réduction a été délibérément modérée, compte-tenu du risque aortique.

18/4/69 : Trois mois après l'intervention chirurgicale, l'angle D6-D11 est à 68° et l'angle D1 - L5 à 63°.

A l'âge de 16 ans et 11 mois, livraison du corset orthopédique type lyonnais.

3/4/69 : examen cardiaque: Docteur DALLOZ

Pas d'aggravation de la fuite aortique, la tension est à 15/7.

15/5/69 : décès brutal par rupture cataclysmique de l'aorte, à l'âge de 17 ans.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été formulé le 26.6.68 par le Docteur GILLY sur l'association des signes d'atteinte:

a) Squelettique avec:

- arachnodactylie, positivité du signe de PARKER et HARE et du signe du poignet;
- l'atteinte du rachis avec cyphose dorsale, scoliose combinée importante, rigide et très évolutive;

On note l'aspect dysplasique vertébral, avec concavité des bords des corps vertébraux, rapport H/P supérieur à 1 pour L3, L4, L5, l'élargissement du canal rachidien prédominant au niveau du rachis lombaire.

b) Cardiaque avec:

- insuffisance aortique indiscutable;
- rupture aortique catachysmique et imprévisible malgré le bilan cardio-vasculaire qui n'avait pas montré de dilatation aortique. On peut se demander si la réduction chirurgicale, du fait de l'élongation qu'elle a entraînée, n'a pas favorisé la fissuration.

c) Oculaire, avec:

- une forte myopie.

Un bilan oculaire n'a pu être effectué lors de l'hospitalisation au Centre.

d) On note l'absence d'éléments héréditaires.

JUV... Madeleine

OBSERVATION n° 15

Sujet de sexe féminin, née en France le 21.7.1946

ANTECEDENTS

- Héréditaires: père âgé de 57 ans: maladie cardiaque
mère âgé de 56 ans en bonne santé
tante maternelle porteuse d'une scoliose.
- Collatéraux: une soeur de 22 ans en bonne santé,
une soeur de 17 ans présentant une anomalie de hanche,
une soeur jumelle décédée au premier jour.
- Personnels : accouchement gemellaire normal
luxation bilatérale des hanches notée dès la naissance.

1947 : à l'âge de 2 ans; traitement de réduction chirurgical pour luxation congénitale de hanches: Dr BRUNAT.

1953 : Scoliose dépistée à l'âge de 7 ans par le Dr BRUNAT (Saint Charles) qui prescrit un traitement par corsets orthopédiques.

1962 : premières règles à l'âge de 16 ans.

16/4/1970 : première consultation au Centre à l'âge de 24 ans (Dr FAUCHET).

Scoliose évoluant presque spontanément depuis l'âge de 7 ans, malgré le traitement orthopédique.

Examen orthopédique:

Malade évoquant d'emblée le syndrome de MARFAN.

Aspect très longiligne, avec dolichosténomélie très marquée, surtout aux membres inférieurs.

Taille: 1m,46 - Envergure: 1m,75 - Poids: 36 kgs/

MAINS : arachnodactylie , positivité des signes de PARKER et HARE et signe du poignet.

Pas de camptodactylie,
pas de main gauche de face
taille des gants: 7 1/2.

PIEDS : arachnodactylie très marquée au niveau des pieds - Chaussure du 41.

THORAX : protrusion de l'appendice xiphoïde, formant une gibbosité antérieure de 80 mm par rapport au plan épigastrique et évoquant le jabot de Marabout.

Le thorax est en carène, déjeté sur la droite, en partie à cheval sur la crête iliaque droite.

RACHIS :

- Cliniquement

Cyphose dorsale dont la flèche est de 65 mm au niveau de D5

Scoliose dorsale droite :

Au niveau de:	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	90 mm à droite	130 mm à droite

Importante rigidité clinique.

- Radiologiquement:

de face: énorme déformation vertébrale avec courbure en épingle à cheveux, le rebord costal droit s'emboîtant sur la crête iliaque droite. Les segments vertébraux D5, D6 et D12-L1 étant parallèles.

Scoliose dorsale droite.

angle	de face	plan d'élection	suspension
D6-D12	172°	188°	172°

de face: dysplasie vertébrale prédominant au niveau des vertèbres intéressées par la scoliose de D6 à D12 avec concavités des murs latéraux des corps vertébraux, le reste des vertèbres, en particulier lombaires, présentant une morphologie normale.

au niveau de L5, distance interpédiculaire de 37 mm, au niveau de D12 : 30 mm.

de profil: confirmation de la cyphose dorsale, très importante dysplasie vertébrale avec:

- allongement considérable de la hauteur des corps vertébraux et de la concavité des bords antérieurs et postérieurs, apprécié par le rapport: H/P : L3 = 1,8 ; L4 = 1,7.

Ce rapport est impossible à mesurer au niveau des vertèbres intéressées par la scoliose.

- élargissement considérable des trous de conjugaison, apprécié sur les tomographies sagittales;
- élargissement du canal médullaire.

HANCHES : Bilan clinique normal.

Radiologiquement:

Hanche droite: tête fémorale régulière bien centrée, coxa valga de 140°

Hanche gauche: tête fémorale un peu aplatie sans doute ostéobordante -

cotyle insuffisant avec pente du toit excessive.
coxa valga de 140°.

Examen neurologique:

Pas de trouble neurologique précis en faveur d'une compression médullaire, hormis une hyperréflexivité du rotulien gauche.

15/7/1970 : hospitalisation pour intervention chirurgicale.

16/7/1970 : E.F.R. : V.C. 300 cc FV: 26

Syndrome restrictif majeur avec capacité vitale à 0,7 litre et alcalose métabolique décompensée.

22/7/1970 : examen cardiaque : Dr DALLOZ

L'examen cardiaque est normal. Aucun signe auscultatoire d'insuffisance aortique. Il est impossible sur la radiographie thoracique de visualiser l'aorte. Il n'existe aucun signe cardiaque de retentissement de l'insuffisance respiratoire.

Du 3/8/1970 au 10/12/1970 : traitement orthopédique pré-opératoire d'élongation après mise en place d'un halo.

En 4 mois, l'angle D6-D12 en plan d'élection est passé de 188° à 171°, soit un gain très modeste de 17°. Le gain de taille a été de 10 cm et la capacité vitale est passée de 0,7 litre à 1,1 litre.

29/12/1970 : à l'âge de 24 ans et 5 mois, intervention chirurgicale : premier temps - Libération vertébrale et élongation suivant la technique de HARRINGTON (Dr STAGNARA):

Découverte des arcs postérieurs.

Le thorax de la concavité est replié verticalement en S.

Au dessous du chevalet costal supérieur, le grill costal s'enfonce de plusieurs centimètres entre 2 côtes, la 8ème et la 11ème.

Résection des côtes du chevalet : 2 d'entre elles sont très grosses et peuvent être des synostoses acquises plutôt que congénitales.

Résection des 2 transverses supérieures.

Les lames, articulaires et transverses sous-jacentes, sont fusionnées par ossification de tous les éléments neuromusculaires qui les séparent habituellement.

En 3 points, on réalise une ostéotomie, mais plus on s'enfonce dans la contre-pente, plus les ostéotomies sont profondes et doivent concerner des zones juxta pédiculaires.

Une tringle de HARRINGTON, de L1 à D3, s'adapte sans trop de difficulté avec 20° de coudure seulement. Au 2ème cran, les ostéotomies baillent.

Vérification de la motricité des membres inférieurs par réveil partiel. On complète à 3 crans et demi sans trouble neurologique. On aurait pu gagner beaucoup plus sur l'élongation. Les os sont mous mais solides.

Fermeture habituelle.

Sur la radiographie post-opératoire, l'angle D6-D12 de face a été ramené de 171° à 148°, soit un gain modeste mais volontaire de 23°.

Du 12/1/1971 au 14/9/1971 : traitement d'élongation par traction crânienne avant le deuxième temps opératoire.

En 8 mois, l'angle D6-D12 est passé de 157° à 143° en plan d'élection. La taille a augmenté de 10 cm, la capacité vitale est passée de 1,1 litre à 1,4 litre.

23/9/1971 : à l'âge de 24 ans et 11 mois : deuxième temps chirurgical suivant la technique de HARRINGTON (Dr STAGNARA).

La traction crânienne est poursuivie pendant 2 mois et remplacée par un plâtre de maintien.

Au troisième mois post-opératoire, l'angle D6-D12 en plan d'élection est de 143°.

11/1/1972 : Bilan ophtalmologique - Service du Pr BONAMOUR, Hôpital de la Croix-Rousse.

En dehors d'une myopie bien corrigée, pas d'anomalie cristallinienne. Le fond d'oeil est normal.

9/2/1972 : livraison du corsrt orthopédique, type lyonnais.

L'angle D6-D12 en plan d'élection est de 106°.

La taille est de 159 cm,5.

La capacité vitale est de 1,5 litre et le poids de 47 kgs.

COMMENTAIRES

Cette observation illustre l'association d'un syndrome de MARFAN typique, avec luxation congénitale de hanches en l'absence d'éléments d'atteinte oculaire, cardiaque et héréditaires évidents.

L'atteinte squelettique est prédominante, avec dolichosténomélie, arachnodactylie, important bréchet thoracique.

L'atteinte vertébrale est représentée par une cypho scoliose juvénile 1, importante en valeur angulaire, évolutive et rigide, associée à une très importante dysplasie vertébrale et un élargissement du canal rachidien.

Le traitement chirurgical a permis:

- un gain angulaire de 38° en plan d'élection,
- un gain de taille de 12cm,5,
- un gain de capacité vitale de 0,6 litre, soit un gain volumétrique de plus de 100 %;
- un gain pondéral de 9 kgs.

L'examen cardiaque n'a pas révélé d'anomalie clinique, l'angiographie n'ayant pu être réalisée.

L'examen oculaire n'a révélé qu'une myopie.

KEL... Francis

OBSERVATION n° 16

*Sujet de sexe masculin, né en France le 10/12/1947*ANTECEDENTS

- Héréditaires : père en bonne santé
mère décédée en 1970, cause inconnue.
- Collatéraux : 2 frères aînés en bonne santé, de grande taille (supérieure à 1m,80)
- Personnels: né à terme, accouchement normal.

1949 : diphtérie

Scoliose notée à l'âge de 2 ans par le médecin traitant.

Mai 1949 : début de traitement orthopédique à l'Hôpital de STRASBOURG par co-quille plâtrée jusqu'en août 1950, puis abandon de toute thérapeutique.

21/12/1970 : à l'âge de 23 ans, première consultation au Centre: Dr STAGNARA.

Examen orthopédique:

- Taille: 1m,63 - Envergure: 1m,91 - Poids: 50 kgs.
- Les crêtes iliaques sont à 1m,24 du sol.
- Dolichosténomélie très marquée aux membres supérieurs et aux membres inférieurs.
- Arachnodactylie caractéristique:
 - . positivité sur signe de PARKER et HARE, le pouce débordant le rebord externe du 5ème méta de 25 mm bilatéralement;
 - . signe du poignet positif.
- Radiographie de main gauche de face non faite.
- Thorax : en carène avec saillie antérieure de 130 mm.
- Genoux: recurvatum bilatéral de 15° signant une hyperlaxité importante.
- RACHIS

Cliniquement : scoliose dorsale gauche avec contre-courbure lombaire droite

de face:

au niveau de	flèche de la scoliose	dénivellation de la gibbosité
D9	50 mm à gauche	100 mm à gauche
L3	10 mm à droite	7 mm à droite

de profil: cyphose dorsale de 120 mm de flèche avec hyperlordose.

Le rachis est entièrement rigide à l'épreuve de réductibilité.

Radiologiquement:

- de face: énorme scoliose dorsale gauche D5-D11 : 158° de face en plan d'élection, l'angle D5-D11 est de 202° .

Il est impossible de discerner l'aspect vertébral au niveau dorsal.

Au niveau lombaire, dysplasie importante avec:

- . concavité marquée des bords latéraux des corps vertébraux;
 - . distances interpédiculaires: L2 = 25 mm ; L3 = 27 mm ; L4 = 28 mm, témoignant d'un élargissement du canal rachidien.
- de profil: importante cyphose dorsale en épingle à cheveux, dysplasie vertébrale typique avec:
 - . allongement vertical des corps vertébraux, prédominant au niveau lombaire. H/P : L5 = 1,4 ; L4 = 1,2 ; L3 = 1,2 ; L2 = 1,2 ; L1 = 1,3.
 - . concavité discrète des bords antérieurs et postérieurs des corps vertébraux au niveau lombaire, mais très importante au niveau de D8-D9-D10.
 - . élargissement modéré des trous de conjugaison et du canal rachidien.

Examen neurologique: Dr BOUILLIAT

Aucun trouble de la marche, ni trouble sphinctérien. Les réflexes rotuliens sont normaux, les achilléens sont vifs.

Il existe à droite un Babinski indiscutable. Pas de troubles de la sensibilité superficielle et profonde. L'existence du Babinski droit témoigne d'une souffrance médullaire certaine.

1/2/1971 : à l'âge de 23 ans et 4 mois, hospitalisation au Centre pour intervention chirurgicale.

2/2/1971 : EXPLORATION FONCTIONNELLE RESPIRATOIRE : Dr BRUNE

Restriction de 70 % par rapport aux valeurs théoriques.

Pour une taille de 1m,80 : C.V. 1,4 l - VEMS : 1,1 l - Tiffeneau : 76 %

La dynamique pulmonaire n'est pas excellente.

3/2/1971 : Bilan cardiaque : Dr DALLOZ.

Malgré l'importance de la déformation, pas de retentissement cardiaque.

Auscultation normale.

E.C.G. normal avec axe à $+80^\circ$.

9/2/1971 : Bilan oculaire: Service Pr. BONAMOUR, Hôpital de la Croix-Rousse.

Existence d'une myopie bilatérale: 4,5 dioptries à droite et 4 dioptries à gauche, bien corrigée à 10/10 de chaque côté.

Les cristallins sont transparents et bien en place: il n'existe pas de subluxation ni de micro-sphérophakie.

Du 16/2/1971 au 1/9/1971 : traitement orthopédique d'élongation pré-opératoire par traction halo-crânienne et plâtre d'élongation.

- En 6 mois et demi, l'angle D5-D11 de face est passé de 158° à 144°, soit un gain très modeste de 14°;
- la capacité vitale est passée de 1,2 l à 2,2 l;
- le gain de taille a été de 10 cm.

6/9/1971 : à l'âge de 24 ans et 9 mois: intervention chirurgicale: premier temps opératoire avec libération vertébrale suivant la technique de HARRINGTON: Dr STAGNARA.

- La traction de 35 kgs sur la table opératoire ne réduit pas la gibbosité, ce qui prouve son irréductibilité;
- Découverte des arcs postérieurs. La cyphose est plus importante que la rotation. L'os est fragile. Résection de 6 côtes dans la concavité, les 2 côtes supérieures se superposant complètement d'avant en arrière;
- Dans la concavité, on amorce les ostéotomies, mais les lames sont grêles: on est d'emblée sur la dure-mère.
- Mise en place de deux crochets sur D2 et D12 et d'une tringle de HARRINGTON de 22 cm. La lame supérieure casse presque immédiatement. On reprend un appui au-dessus. On donne deux crans d'élongation et on s'arrête.

Même avec l'élongation, la réduction est faible. On a l'impression qu'il faudrait réséquer très largement une partie des arcs postérieurs, mais l'absence de réduction par l'élongation conduit à penser qu'il y a un élément de rigidité antérieure.

Suture des muscles de la concavité sur les épineuses conservées. De cette manière, l'espace mort est bien réduit.

Contrôle radiologique post-opératoire : l'angle D5-D11 a été ramené de 144° à 140°.

Du 16/9/1971 au 10/11/1971 : traitement orthopédique d'élongation par traction halo-crânienne.

Après deux mois de traitement, l'angle D5-D11 est passé radiologiquement, de face, de 140° à 115°, soit un gain de 25° grâce à la libération vertébrale.

La taille est de 1,81 cm, soit un gain global de 18 cm.
La capacité vitale plafonne à 2,2 l.

16/11/1971 : Intervention chirurgicale suivant la technique de HARRINGTON: deuxième temps opératoire et arthrodèse proprement dite: Dr STAGNARA.

- Excision de la cicatrice;
- La tringle ancienne est très mobile, presque libérée du crochet supérieur, recouverte de tissu fibreux;
- on prolonge vers le bas la découverte et les avivements;

- Mise en place d'une première tringle longue portée;
- En bas, essai d'appui sur L1, mais fracture de l'arc postérieur. On se porte alors sur L2 dont l'appui est solide.
- Mise en place d'une deuxième tringle courte, sur D5-D11, dans le sens habituel. En haut, le crochet prend appui sur un moignon costal solide et bien orienté. En bas, on réutilise l'appui précédent.
- Prélèvement sur la crête iliaque droite très abondante
- Fermeture habituelle un peu difficile.
- Opération longue et hémorragique. Quelques difficultés pour obtenir un montage solide, compte-tenu de la fragilité osseuse.
- La cyphose est encore très importante.

Contrôle radiologique post-opératoire: l'angle D5-D11 de face a été ramené de 115° à 90° , donc gain très modeste.

2/12/1971 : confection d'un plâtre de maintien post-opératoire et ablation du halo.

31/3/1972 : contrôle radiologique trois mois après l'intervention:

De face, l'angle D5-D11 est de 95° et en plan d'élection de 109° .

La capacité vitale est à 2,1 l.

La taille est de 1m,80.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de maladie de MARFAN a été porté sur l'existence de signes d'atteinte osseuse, représentés par:

- une dolichosténomélie caricaturale, associée à une arachnodactylie importante;
- un thorax en carène;
- une scoliose dorsale gauche, type infantile, très évolutive, importante en valeur angulaire et très rigide, associée à une cyphose dorsale très importante.
- La dysplasie vertébrale est majeure, avec élargissement du canal médullaire, des trous de conjugaison, et aspect vertébral typique, confirmée par les constatations anatomiques per-opératoires.
- Existence d'une hyperlaxité avec genu recurvatum bilatéral;
- Le bilan oculaire a révélé une myopie bilatérale importante, sans anomalie cristallinienne;
- le bilan cardiaque s'est révélé négatif;
- il n'a pas été retenu d'élément héréditaire, en dehors de la grande taille des deux frères.

Le traitement chirurgical a permis:

- un gain angulaire important de 63° de face et de 92° en plan d'élection

compte-tenu de la rigidité et de la structure osseuse;

- un gain de taille de 18 cm, ramenant celle-ci de 163 cm à 181 cm;
- un gain de capacité vitale de 0,9 l, ramenant la capacité vitale initiale de 1,2 l à 2,1 l.

- oOo -

MIC... Annick

OBSERVATION n° 17

*Sujet de sexe féminin, née en France le 18.8.1951*ANTECEDENTS

- Héréditaires: père, phénotype MARFAN avec dolichosténomélie; taille: 1m,92, et arachnodactylie, inventorié à l'Hôpital d'ANNECY à l'âge de 16 ans;
mère en bonne santé.
- Personnels : fille unique
accouchement normal.

En 1953, à l'âge de 20 mois, découverte de la scoliose par le médecin de famille.

24/9/1957 : consultation orthopédique: Dr STAGNARA.

Scoliose lombaire gauche évoluant depuis l'âge de 4 ans.
Radiologiquement, l'angle D12-L4 est de 72° debout
61° couché.

Malgré un traitement orthopédique par plâtre d'ABBOTT, puis corset lyonnais, très nette aggravation de la courbure.

29/10/1960 : à l'âge de 9 ans et 2 mois: hospitalisation au Centre.

Examen orthopédique: Dr STAGNARA.

Taille: 1m,35.

MAINS: arachnodactylie.

THORAX: dépression thoracique de 22 mm de profondeur.

RACHIS:

- Cliniquement: scoliose dorso-lombaire gauche avec contre-courbure dorsale droite.

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D6	12 mm à droite	5 mm à droite
L1	22 mm à gauche	22 mm à gauche

- Radiologiquement:

De face: angle D11-L4 : 75°

concavité des bords latéraux des corps vertébraux très
marquée dans la région lombaire.
cunéisation de L1.

Du 6/5/1961 au 27/11/1963 : traitement orthopédique par plâtre d'ABBOTT et plâtre
d'élongation modelant.

L'angle D11-L3 est de 84°.

Indication opératoire compte-tenu de l'aggravation de la courbure et de la
restriction importante de la ventilation pulmonaire de l'ordre de 55 %.

9/1/1964 : à l'âge de 13 ans, intervention chirurgicale: arthrodèse vertébrale:
Dr STAGNARA.

15/9/1964 : RACHIS :

- Cliniquement:

au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D7	27 mm à droite	20 mm à droite
L1	15 mm à gauche	5 mm à gauche

La scoliose dorso-lombaire gauche s'est transformée en scoliose combinée par
accentuation de la contre-courbure dorsale.

- Radiologiquement:

Angle D4-D11 = 64°
Angle D11-L3 = 73° de face

19/7/1965 : Hospitalisation pour contrôle,
Scoliose greffée depuis 1 an et demi
Taille: 1m,53 - Poids: 24 kgs.
Hypotrophie extrêmement marquée
Hyperlaxité
Dolichosténomélie.
Au niveau des mains: arachnodactylie
signe de PARKER et HARE positif
signe du poignet positif
radiographie de main gauche de face: longueur
du 3ème métacarpien: 71 mm
âge osseux: 11 ans 6 mois.
Au niveau du thorax: pectus excavatum.
Au niveau du rachis: scoliose combinée avec inversion vertébrale.

- Radiologiquement:

angle D4-D11 : 78° de face
angle D11-L3 : 88° de face.

Concavité exagérée des bords latéraux des corps vertébraux, surtout
au niveau lombaire.

Distance interpédiculaire: L5 = 34 mm.

de profil: importante inversion vertébrale avec cyphose lombaire
allongement vertical des corps vertébraux donnant l'aspect
vertébral en cabestan.
Rapport H/P : 1,2 pour L5 et 1,5 pour D8; élargissement des
trous de conjugaison et du canal rachidien.

25/8/1966 : Bilan cardio-vasculaire: Dr DALLLOZ.

T.A. : 11/6.

Auscultation normale - pas de souffle d'I.A. même en position élective.
Sur la radiographie pulmonaire, on relève une discrète saillie infundibulai-
re sans dilatation aortique apparente.
A l'EC.G. : axe droit à + 100°.

Cette malade est reconvoquée tous les six mois au Centre. On note une très
nette aggravation de la scoliose:

19/7/1965 : l'angle D4-D11 = 78°
D11-L3 = 81°

21/7/1969 : l'angle D4-D11 = 124° = 98°
D11-L3 = 112° = 91° en suspension

Compte-tenu de cette aggravation, indication de libération de la greffe, réa-
lisée le 2/1/1964, et remplacement par une arthrodèse vertébrale suivant la
technique de HARRINGTON.

28/11/1969 : à l'âge de 17 ans et 9 mois: intervention chirurgicale: libération
de la greffe et premier temps de HARRINGTON.

Extrait du compte-rendu opératoire:

Les trous de conjugaison lombaire gauche sont tout à fait postérieurs et
la dure-mère est largement vue par leur ouverture qui est démesurée.

Examen anatomo-pathologique d'un prélèvement de crête iliaque effectué
lors de l'intervention chirurgicale: Dr FAUCHET.

Cartilage de conjugaison de structure sensiblement normale, avec conserva-
tion de l'ordonnance en colonne du cartilage de croissance. Cependant dans
une région, les cellules hypertrophiques prennent rapidement le type dégé-
nératif et sont très hypertrophiques et littéralement gonflées.

Du 30/12/1969 au 2/2/1970 : Mise en plâtre d'élongation.

L'angle D4-D11 est passé de 124° à 106° de face
L'angle D11-L3 est passé de 112° à 110° de face.

10/2/1970 : intervention chirurgicale: HARRINGTON deuxième temps: Dr STAGNARA.

Extrait du compte-rendu opératoire:

On note à nouveau l'extraordinaire rotation des corps vertébraux et l'ame-
nuisement des lames. Les trous de conjugaison au niveau lombaire sont
béants.

Du 6/3/1970 au 20/12/1971 :

Port d'un corset orthopédique de maintien post-opératoire.

le 20/12/1971: taille 1m,62
capacité vitale: 0,9 litre
angle D4-D11 : 100° de face
D11-L4: 101° de face.

COMMENTAIRES

Cette observation illustre un syndrome de MARFAN avec atteinte squelettique prédominante:

- . Arachnodactylie
- . Signe de PARKER et HARE positif
- . Signe du poignet positif
- . Dolichosténomélie.
- . Pectus excavatum
- . Scoliose infantile dorso-lombaire gauche grave, très évolutive, modérément réductible, associée à une importante inversion vertébrale avec cyphose lombaire.
- . Dysplasie vertébrale très importante, avec aspect en cabestan des corps vertébraux, élargissement des trous de conjugaison et du canal rachidien, confirmée par les observations macroscopiques en cours d'intervention chirurgicales.
- . Aspect dégénératif des cellules du cartilage de conjugaison à l'examen anatomo-pathologique.

Les éléments héréditaires sont présents chez le père et ses oncles.

On ne retient aucun signe d'atteinte oculaire et cardiaque.

PER... Monique

OBSERVATION n° 18

Sujet de sexe féminin, née en France le 14.10.1954

ANTECEDENTS

- Héréditaires : consanguinité chez les grands-parents paternels
deux tantes paternelles porteuses de scoliose, dont l'une
décédée d'une affection cardiaque à l'âge de 18ans.

Père et mère en bonne santé.

- Collatéraux: un frère et une soeur en bonne santé.

- Personnels : née à terme, accouchement normal.

1961 : à l'âge de 7 ans, découverte de la scoliose par la médecine scolaire.

Début de traitement orthopédique à l'Hôpital de DIJON (Dr LECLERC).

Sur la radiographie de face: scoliose combinée:

angle D5-L12 de face, debout: 55°

angle D12-L4, de face, debout: 61°

Coquille plâtrée nocturne pendant 6 mois, puis de 8 à 9 ans : plâtres successifs.

1964 : A la fin du traitement par plâtre, l'angle D5-D12 est ramené de 55° à 35°, l'angle D12-L4 de 61° à 40°.

1965 : Port d'un corset orthopédique, type lyonnais, et séjour de 18 mois à Palavas-les-flots.

1968 : Nouvelle série de plâtres successifs à l'Hôpital de DIJON et prescription d'un nouveau corset, type lyonnais.

1969 : Malgré le traitement, importante aggravation de la scoliose lors de la poussée de croissance. L'angle D5-L12 est passé de 35° à 84°.

18/7/69 : A l'âge de 15 ans, première consultation au Centre: Docteur STAGNARA.

Examen orthopédique:

- Maigre, un peu arachnomèle, non réglée
- Taille: 1m,61 - Envergure: 1m,66 - Poids: 37 kgs.
- Pointure: 39

MAINS: arachnodactylie - pas de camptodactylie

signe de PARKER très positif bilatéral

Radiographie de main gauche de face:

longueur du 3ème méta : 64 mm

âge osseux: 13 ans 1/2 pour 15 ans d'âge réel.

PIEDS: pieds plats bilatéraux

THORAX : aplati avec dépression xiphoïdienne de 5 mm

RACHIS:

Cliniquement: scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche.

Au niveau de :	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	45 mm à droite	45 mm à droite
L2	27 mm à gauche	20 mm à gauche

Cliniquement, la scoliose est peu réductible.

Radiologiquement:

De face:

	de face	plan d'élection
angle D5-D12	79°	88°
D12-L4	82°	85°

Distance interpédiculaire: L5 = 34 mm ; D12 = 25 mm ; D11 = 25 mm

De profil: dysplasie vertébrale très marquée au niveau lombaire avec:

- vertèbres allongées verticalement , L5 bis = 1,2
pour L4 rapport H/P = 1,3
pour L5 rapport H/P = 1,2
- concavité très marquée du mur antérieur, réalisant l'aspect en cabestan
- élargissement très important des trous de conjugaison dans toute la région lombaire.

Examen neurologique : R.A.S.

CONCLUSION : Indication de traitement chirurgical et suspicion de syndrome de MARFAN.

19/1/1970 : Hospitalisation pour intervention chirurgicale.

Radiologiquement	de face	suspension
angle D5-D12	96°	81°
D12-L4	88°	77°

21/1/1970 : Examen cardiaque : Dr DALLOZ

Auscultation intéressante avec:

- un petit souffle systolique en écharpe banal,
- un petit souffle diastolique apexien très variable, surtout net debout et se manifestant essentiellement comme une inspiration à rythme diastolique. Etant donné le contexte clinique, l'I.A. ne peut être éliminée.

Par ailleurs: E.C.G. avec axe très droit à + 110
T.A. à 12/8.

Un phonocardiogramme est indispensable, et l'on propose avant l'intervention un bilan angiographique aortique.

9/2/1970 : Hospitalisation dans le service de Cardiologie du Pr. Froment :

"L'examen angiographique a montré une aorte ascendante absolument normale dans ses contours et dans son calibre. Il n'y a pas de fuite aortique et l'inspiration à rythme diastolique n'est qu'une curiosité auscultative" Dr DALLOZ.

L'examen ophtalmologique réalisé lors de cette hospitalisation n'a pas montré d'ectopie du cristallin.

18/2/1970: A l'âge de 16 ans, intervention chirurgicale suivant la technique de HARRINGTON: Dr JOUVINROUX.

- Incision médiane longitudinale de D3 au sacrum
- Abord de la courbure en sous-périosté
- Mise en place de 2 tringles de HARRINGTON: D10-L5 et D2-L5
- Arthrodèse très soignée des deux côtés de la courbure
- Prélèvement sur une seule crête iliaque
- Fermeture habituelle et plâtre post-opératoire.

10/3/1970 : Les suites opératoires sont simples
L'angle D5-D12 est ramené de 98° à 47°
L'angle D12-L5 est ramené de 88° à 30°.

Confection d'un plâtre de maintien avec collier cervical.

10/7/1970 : départ du Centre.

18/1/1971 : Reconvocation Docteur FAUCHET 11 mois après l'intervention chirurgicale.

Examen du Rachis:

Cliniquement:

au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	3 mm à droite	2 mm à droite
L3	32 mm à gauche	7 mm à gauche

Radiologiquement: angle D5-D12 : 55°
D12-L4 : 37°
crochets en place
RISSER à 1

21/2/1972 : Reconvoction Docteur FAUCHET:

Taille: 1m,68 - Envergure: 1m,72

Distance pubis-sol : 83 cm

Signe de Parker: positif

Signe du poignet: positif

Réglée depuis juillet 1971.

Examen du rachis:

- Cliniquement:

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	10 mm à droite	5 mm à droite
L3	37 mm à gauche	15 mm à gauche

- Radiologiquement: de face: angle D5-D12 : 56°
D12-L4 : 40°

27/3/1972 : ablation du corset.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été pressenti sur l'existence de signes d'atteinte:

1° - Génétique:

Antécédents prédominants du côté paternel, où deux sœurs ont présenté une scoliose et dont l'une est décédée d'une maladie cardiaque à l'âge de 18 ans. Aucun élément ne permet de connaître le type de l'altération cardiaque.

2° - Squelettique:

Arachnodactylie, signe de PARKER et HARE positif. Signe du poignet positif.

Au niveau du thorax, discret pectus excavatum.

Au niveau du rachis:

A - Scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche, notée à l'âge de 7 ans ayant comme caractéristiques:

- son importance angulaire: 55/61° à l'âge de 7 ans;
- son évolution rapide vers l'aggravation malgré le traitement orthopédique: 96°/88° avant l'intervention;
- sa rigidité appréciée par les radiographies en suspension;
- pratiquement, pas d'inversion vertébrale.

B - Dysplasie vertébrale, prédominant au niveau lombaire, avec:

- allongement en hauteur et diminution du diamètre antéro-postérieur,

donnant un rapport H/P supérieur à 1, de l'ordre de 1,2 à 1,3 sur L2 et L3.

- concavité du mur antérieur des vertèbres lombaires, réalisant l'aspect en cabestan;
- élargissement du canal médullaire prédominant au niveau lombaire;
- élargissement des trous de conjugaison.

Les bilans cardiaques et oculaires n'ont révélé aucune altération organique.

- oOo -

PRO... Serge

OBSERVATION n° 19

Sujet de sexe masculin, né en France le 2.3.1952

ANTECEDENTS

- Héréditaires : arrière grand'mère paternelle scoliotique
père longiligne: taille: 1m,90, porteur d'une scoliose -
décédé brutalement à l'âge de 28 ans par rupture d'anévrisme
probable.
Mère en bonne santé.
- Personnels : fils unique - accouchement normal
taille: 63 cm dès la naissance, avec arachnodactylie.

1953 : à l'âge de 1 an, scoliose constatée par la famille.

1955 : première consultation orthopédique: Dr STAGNARA.
Importante poussée de croissance. A grandi de 5 cm en 1 mois. Très nette
aggravation de la scoliose dorsale droite.
Radiologiquement: l'angle D4-D12 est de 50° de face.
Myopie sévère.

20/3/1957 : à l'âge de 5 ans: la taille est de 117 cm.

Au niveau du rachis:

Cliniquement:

Au niveau de:	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D7	37 mm à droite	45 mm à droite

Radiologiquement: de face: l'angle D4-D12 = 80° debout
60° couché

Du 2/10/1957 au 3/4/1965 : malgré le traitement orthopédique par plâtres d'ABBOTT
successifs et corset de MILWAUKEE: très nette aggravation de la scoliose.

17/5/1965 : à l'âge de 13 ans: hospitalisation au Centre pour bilan et traite-
ment orthopédique pré-opératoire.

Taille: 1m,45.

MAINS: arachnodactylie
signe de Parker positif

THORAX : en carène.

RACHIS:

- Cliniquement: de face : scoliose dorsale droite

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	65 mm à droite	65 mm à droite

- Radiologiquement: de face: angle D5-D12 = 97° de face

Distance interpédiculaire: D12 : 24 ; L1 : 27 ; L5: 31 .

Concavité des bords latéraux des corps vertébraux plus marquée au niveau lombaire.

de profil : pas d'aspect dysplasique des corps vertébraux
rapport H/P : inférieur à 1
élargissement indiscutable des trous de conjugaison au niveau lombaire.

Examen neurologique normal.

20/5/1965 : Bilan cardio-vasculaire: Dr DALLOZ.

A l'auscultation: souffle systolique latéro-sternal gauche irradié vers l'aisselle, de type insuffisance mitrale.

A l'E.C.G.: axe à + 90° et bloc incomplet de branche droite

Pas d'anomalie radiologique sur la radiographie pulmonaire.

24/5/1965 : A l'âge de 13 ans; intervention chirurgicale suivant la technique de HARRINGTON : Dr STAGNARA

Suites opératoires simples.

Angle D5-D12 post-opératoire : 60°.

4/10/1965 : Après trois mois de plâtre de maintien et relais par corset orthopédique, type lyonnais, le malade quitte le Centre et est reconvoqué tous les six mois.

20/3/1967 : Réhospitalisation au Centre pour bilan, compte-tenu de l'état respiratoire avec une capacité vitale à 0,5 litre.

23/3/1967 : Examen cardiaque: Dr DALLOZ

A l'auscultation : gros souffle systolique apexo-axillaire d'insuffisance mitrale - intensité 3/6.

A l'E.C.G. : axe à + 70 et hyperventriculaire gauche.

23/2/1969 : Bilan ophtalmologique : Service du Pr BONAMOUR - Hôpital de la Croix-Rousse.

Pas d'ectomie cristallinienne, ni de cataracte.
Fond d'oeil normal. Myopie bien corrigée.

17/1/1972 : Reconvocation :

Taille: 1m,67 - Envergure: 1m,83.
Distance pubis-sol: 1m,03.
Au niveau des mains: arachnodactylie.

RACHIS :

Cliniquement: de face: scoliose dorsale droite

Au niveau de :	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	65 mm à droite	65 mm à droite

Radiologiquement: de face: angle D5-D12 = 97° de face

Distance interpédiculaire: D12 = 24 ; L1 = 27 ; L5 = 31 .

Concavité des bords latéraux des corps vertébraux plus marquée au niveau lombaire.

de profil: pas d'aspect dysplasique des corps vertébraux
rapport H/P inférieur à 1
élargissement indiscutable des trous de conjugaison au niveau lombaire.

Examen neurologique normal.

20/5/1965 : Bilan cardio-vasculaire: Dr DALLOZ

A l'auscultation: souffle systolique latéro-sternal gauche irradié vers l'aisselle, de type insuffisance mitrale.

A l'E.C.G. : axe à + 90° et bloc incomplet de branche droite.

Pas d'anomalie radiologique sur la radiographie pulmonaire.

24/5/1965 : à l'âge de 13 ans: intervention chirurgicale suivant la technique de HARRINGTON : Dr STAGNARA.

Suites opératoires simples.

Angle D5-D12 post-opératoire : 60°.

4/10/1965 : après trois mois de plâtre de maintien et relais par corset orthopédique, type lyonnais, le malade quitte le Centre et est convoqué tous les six mois.

20/3/1967 : Réhospitalisation au Centre pour bilan, compte-tenu de l'état respiratoire, avec une capacité vitale de 0,5 litre.

23/3/1967 : Examen cardiaque : Dr DALLOZ

A l'auscultation : gros souffle systolique apexo-axillaire d'insuffisance mitrale - intensité 3/6.

A l'E.C.G. : axe à + 70 et hyperventriculaire gauche.

- angulaire et rigide, avec inversion vertébrale;
- . Dysplasie vertébrale importante avec inversion du rapport H/P et aspect vertébral en cabestan;
 - . Elargissement du canal rachidien et des trous de conjugaison.

Le traitement chirurgical a permis:

- un gain angulaire de 18°
- un gain de capacité vitale de 0,5 l, soit 50 %.

- oOo -

SEL... Nicole

OBSERVATION N° 20

Sujet de sexe féminin, née en France le 13.5.1960

ANTECEDENTS

- Héréditaires: Père en bonne santé, porteur d'une coxalgie depuis l'âge de 7 ans.
Mère en bonne santé.
- Collatéraux : deux frères en bonne santé.
- Personnels : grossesse prolongée : accouchement normal - Arachnodactylie et dolichosténomélie notées dès la naissance.

1962 : à l'âge de 2 ans, apparition d'un entonnoir xiphoïdien.

1963 : à l'âge de 3 ans 1/2, apparition de la scoliose dépistée par la maman.

Depuis cette date, prescription de coquilles plâtrées pour la nuit.

13/4/1964 : à l'âge de 6 ans, l'enfant est suivie par le Dr STAGNARA, Clinique Emilie de Vialar, qui confirme:

- la dolichosténomélie et l'arachnodactylie, évoquant le syndrome de MARFAN;
- la scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche, avec:

Cliniquement:

Au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D8	10 mm à droite	25 mm à droite
L2	10 mm à gauche	12 mm à gauche

Radiologiquement:

de face: Angle D5-D11 : 30°
D11-L4 : 30°

Spina de L5

Distance interpédiculaire:

D1 = 23 mm - D5 = 24 mm - D12 = 26 mm
L1 = 26 mm - L2 = 26 mm - L3 = 28 mm
L4 = 32 mm - L5 = 33 mm

de profil:

- . inversion vertébrale
- . concavité des murs antérieurs et postérieurs des corps vertébraux plus marquée au niveau des vertèbres lombaires
- . pas de modification des rapports vertébraux H/P
 - Pour L5 : H/P = 0,7
 - L4 : H/P = 0,8
 - L3 : H/P = 0,9
 - L2 : H/P = 1
- . élargissement du canal rachidien, associé à un élargissement des trous de conjugaison.
Au niveau de L2-L3 diamètre: 23 mm = largeur du corps vertébral.

Examen neurologique : normal.

1966 : intervention chirurgicale pour strabisme divergent alternant (Dr SPIRA);

La scoliose s'aggrave progressivement.

Radiologiquement, l'angle D5-D12/D12-L4 est de 34°/32° le 26.7.65 et de: 45°/50° le 3.5.66.

5.12.1966 : début de traitement orthopédique par plâtre d'ABBOTT.

Radiologiquement, l'angle D5- D12/ D12-L4 est de 42°/45°.

16.1.1967 : le diagnostic de syndrome de MARFAN est confirmé par le Dr GILLY qui conseille un bilan à la recherche d'une anomalie cardiaque ou oculaire.

21.3.1967 : à l'âge de 7 ans, examen oculaire du Dr SPIRA

Cette enfant a été opérée d'un strabisme divergent alternant, fréquent chez les myopes.

La myopie est importante, de l'ordre de 5 dioptries.

Aucun signe oculaire de la série MARFAN.

Les cristallins sont de taille normale, sans ectopie.

Cornée et rétine sont normales.

27.4.1967 : fin du traitement orthopédique par plâtre d'ABBOTT et relais par corset type lyonnais.

Après 5 mois de traitement et 3 corsets successifs, l'angle initial D5 D12 / D12 L4 est passé radiologiquement de 42°/45° à 23°/30°.

L'enfant est alors suivie régulièrement tous les six mois, et malgré le traitement se produit une aggravation angulaire.

25/8/1969 : à l'âge de 9 ans - Hospitalisation au Centre

Examen orthopédique - Dr STAGNARA:

- Taille: 148,5 cm - Envergure: 1m,57 - Poids: 25 kgs.
- Dolichosténomélie avec hypotrophie importante.

MAINS

arachnodactylie très marquée : signe de Parker et Hare très positif

Radiologiquement: 3ème métacarpe: 59 mm de longueur
âge osseux: 8 ans 1/2.

THORAX : entonnoir xiphoïdien de 27 mm de profondeur.

RACHIS : scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche:

Cliniquement

au niveau de	flèche de la scoliose	dénivellation de la gibbosité
D10	20 mm à droite	35 mm à droite
L2	7 mm à gauche	7 mm à gauche

Tendance à l'inversion vertébrale avec cyphose lombaire.

Assez bonne réductibilité clinique.

Radiologiquement :

de face : scoliose combinée D5 D12/ D12 L4

Angle	De face	En suspension
D5-D12	42°	25°
D12-L4	40°	16°

de profil:

- inversion vertébrale avec cyphose lombaire
- dysplasie vertébrale identique à celle du 13.4/1964.

26.8.1969 : Exploration fonctionnelle respiratoire

Insuffisance ventilatoire importante de type restrictif, réduisant les volumes utilisables aux 2/3 de leur valeur - Capacité vitale: 0,9 l.

28.8.1969 : Examen cardiaque: Dr SAINT PIERRE

L'examen cardiaque est entièrement négatif.

Pas d'anomalie congénitale ni de retentissement cardiaque de l'insuffisance respiratoire.

12.11.1969 : la malade quitte le Centre avec un nouveau corset, type MILWAUKEEE contrôlé tous les 3 mois, et une prescription de rééducation vertébrale.

11.2.1971 : Examen ophtalmologique - Service du Pr BONAMOUR, Hôpital Croix Rousse

Cette malade présente une myopie importante avec astigmatisme. La correction qu'elle porte est insuffisante, mais on arrive à la corriger à 8/10 d'acuité visuelle des deux côtés. Ses deux cristallins sont transparents, et il n'existe pas de luxation ni microsphérophakie.

6.12.1971 : après dix mois de port du corset type MILWAUKEE, contrôle clinique et radiologique.

Examen orthopédique - Dr STAGNARA.

Poussée de croissance récente et importante.

Pas encore réglée.

Taille: 1m,68 - Envergure: 1m,74 - Poids: 42 kgs.

Dolichosténomélie encore plus marquée.

Arachnodactylie. Positivité du signe de PARKER, le pouce débordant du rebord du 5ème métacarpien de 40 mm.

Signe du poignet très positif: 3ème métacarpien: 69 mm.

âge osseux = 13 ans.

La pointure des mains est de 7 1/2.

La pointure des pieds est de 40.

THORAX : dépression xiphoïdienne très marquée.

RACHIS:

Cliniquement:

de face : scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche.

au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D9	32 mm à droite	60 mm à droite
L3	12 mm à gauche	10 mm à gauche

Réductibilité modérée.

de profil: tendance très marquée au dos creux dorsal et à la cyphose lombaire.

Radiologiquement:

de face: scoliose combinée dorsale droite D5-D11, lombaire gauche D11-L4.

nue : Angle D5 D11 /D11 L4 : 71°/52°

corset : angle D5 D11/D11 L4 : 65°/40°

Distance interpédiculaire de face inchangée par rapport aux mensurations du 13.4.1964.

Les corps vertébraux ont une morphologie normale.

De profil : dysplasie vertébrale très marquée avec:

- allongement en hauteur des corps vertébraux, apprécié par le rapport H/P
L5 = H/P = 1,5 environ
L4 = H/P = 1,2 environ
L3 = H/P = 1,3 environ
L2 = H/P = 1,3 environ;
- concavité des murs antérieurs et postérieurs des corps vertébraux.
Les deux éléments dysplasiques donnent au corps vertébral l'aspect en cabestan;
- élargissement du canal rachidien avec l'augmentation du diamètre des trous de conjugaison.
Au niveau de L2 L3 - diamètre de 25 mm inchangé par rapport au cliché du 13.4.1964
- inversion vertébrale très marquée au niveau dorso-lombaire.

Examen neurologique normal.

CONCLUSION : devant l'inefficacité du traitement orthopédique par corset de MILWAUKEE qui n'a été porté qu'épisodiquement, il faut envisager le traitement chirurgical.

5.6.1972 : Hospitalisation au Centre pour intervention chirurgicale..

6.6.1972 : Exploration fonctionnelle respiratoire

Nette progression et récupération depuis 1969, mais la restriction reste de 50 %.

Capacité vitale à 1,8 l contre 0,9 l le 26.6.1969.

VEMS : 1,6

Tiffeneau: 88 %

7.6.1972 : Bilan cardiaque - Dr DALLOZ

Pas de faits nouveaux depuis l'examen de 1969 sur le plan cardio vasculaire - Bloc de branche droit en V1 V2 - T A à 9.

13.6.1972 : Bilan neurologique - Dr BOULLIAT

Pas de troubles de la marche, ni troubles urinaires.

Réflexes rotuliens faibles - Achilléens vifs.

Réflexes cutanés plantaires en flexion à droite comme à gauche; à noter que la flexion se fait moins bien à gauche qu'à droite.

Pas de troubles de la sensibilité superficielle, ni profonde.

En résumé, aucun signe d'atteinte médullaire.

14.6.1972 : Bilan ophtalmologique - Service du Pr BONAMOUR, Hôpital Croix Rousse

L'examen confirme l'existence d'une ectopie cristalliniennè bilatérale, mais sans luxation ni subluxation.

Il est important de noter qu'un bilan ophtalmologique, pratiqué le 11.2.1971, n'avait pas montré d'anomalie cristalliniennè, mais seulement une myopie bilatérale connue et traitée depuis l'âge de 3 ans.

15.6.1972 : à l'âge de 12 ans: intervention chirurgicale suivant la technique de HARRINGTON - Dr STAGNARA.

Découverte des arcs postérieurs de D3 à L4.

Avivement complet - Excision de toutes les articulaires.

La dure-mère est étalée en sac très large du fait de la minceur de toutes les structures des arcs postérieurs, et particulièrement des lames.

Mise en place des crochets sur D4 et L4.

Tringle de HARRINGTON de 350 mm de longueur.

Détraction volontairement modérée.

Prélèvement sur les deux crêtes iliaques pour l'arthrodèse.

Prélèvements pour étude anatomo-pathologique:

-peau

- fragment d'épineuse lombaire et dorsale

- articulaire lombaire

- ligament jaune lombaire et son insertion sur la lame

- os crête iliaque droite.

L'angle D5-D11/D11-L4, contrôlé radiologiquement, est de 36°/22°, contre un angle de 73°/52°, soit un gain de 50 %.

Examen histologique: Dr FAUCHET

Les prélèvements histologiques effectués en cours d'intervention sont normaux et ne présentent aucun caractère en rapport avec le syndrome de MARFAN.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de syndrome de MARFAN a été évoqué sur l'existence:

1. De signes squelettiques

Morphotype MARFAN apparu dès la naissance, avec arachnodactylie et entonnoir xiphoïdien. Scoliose combinée de type infantile, importante en valeur angulaire, évolutive et modérément réductible.

L'inversion vertébrale est importante.

Cette observation nous montre l'évolution de la dysplasie vertébrale. A l'âge de 6 ans, le rapport H/P est normal, mais l'élargissement du canal rachidien

et des trous de conjugaison est déjà visible. A l'âge de 11 ans, la dysplasie est évidente, avec rapport H/P très supérieur à 1.

2 - De signes oculaires

Myopie et strabisme sont apparus à l'âge de 3 ans. Un bilan ophtalmologique réalisé à l'âge de 7 ans élimine toute anomalie cristallinienne correspondant au syndrome de MARFAN. A l'âge de 11 ans, un nouveau bilan s'avère normal. Mais, un an plus tard, on constate l'apparition d'une ectopie cristallinienne bilatérale.

Les bilans cardiaques n'ont révélé aucune lésion, et aucun élément héréditaire n'a pu être retenu.

L'étude des lésions squelettiques et oculaires illustre bien la notion d'abiotrophie de la substance élastique.

TRI... Madeleine

OBSERVATION n° 21

*Sujet de sexe féminin, née en France le 29.1.1951*ANTECEDENTS

- Héréditaires: parents en bonne santé.
- Collatéraux : 5 frères et soeur, dont un frère de 14 ans porteur du phénotype MARFAN, et d'une cyphose lombaire douloureuse.
- Personnels : accouchement normal
bonne santé habituelle
caractère longiligne et hypotrophique dépisté à l'âge de 7 ans
appendicectomie à l'âge de 10 ans
myopie plus astigmatisme notés à l'âge de 8 ans
réglée à l'âge de 12 ans
arachnodactylie et dolichosténomélie notées à l'âge de 12 ans.

1965 : à l'âge de 14 ans, découverte de la cypho-scoliose par la médecine scolaire et prescription d'une rééducation vertébrale.

25/4/1966 : à l'âge de 15 ans et trois mois: premier examen au Centre et hospitalisation (Dr STAGNARA).

Examen orthopédique:

Phénotype MARFAN caractéristique:
Taille: 1m,75 - Envergure: 1m,78.

MAINS : pas d'arachnodactylie
signe de PARKER et HARE négatif
Radiographie de main gauche: longueur du 3ème métacarpien: 70 mm
âge osseux: 14 ans.

THORAX : en carène, avec saillie à droite de 20 mm.

RACHIS:

Cliniquement: attitude asthénique avec cyphose lombaire et dos creux sus-jacent. En position assise, saillie des épineuses de L1-L2-L3.

De face: scoliose dorsale gauche

au niveau de	Flèche de la scoliose	Dénivellation de la gibbosité
D6	10 mm à gauche	5 mm à gauche

De profil: importante cyphose dorso-lombaire dont la flèche est de 60 mm.

Radiologiquement:

de face: scoliose dorsale gauche très discrète.

Angle D4-D8 : 14°

Distance inter-pédiculaire de face en mm :

L5 = 40 mm ; L4 = 37 mm ; L3 = 29 mm ; L2 = 26 mm ;
L1 = 25 mm ; D12 = 23 mm ; D11 = 21 mm ; D10 = 20 mm ;
D9 = 20 mm ; D8 = 20 mm ; D7 = 20 mm ; D6 = 19 mm ;
D5 = 19 mm ; D4 = 20 mm ; D3 = 21 mm ; D2 = 21 mm ;
D1 = 23 mm.

de profil : . cyphose dorso-lombaire D -L ; pas de lésion de maladie de SCHEUERMANN.

- . dysplasie vertébrale très modérée avec concavité des bords antérieurs et postérieurs des corps vertébraux, surtout au niveau lombaire;
- . luxation postérieure des nucléi
- . rapport H/P normal,
- . élargissement des trous de conjugaison assez net dans la région dorso-lombaire.

Examen neurologique normal.

28/4/1966 : Bilan cardio-vasculaire: Dr DALLOZ

L'auscultation ne révèle pas de souffle diastolique. On entend seulement un souffle systolique, de type anorganique.

6/6/1966: Bilan ophtalmologique - Service Pr. BONAMOUR (Hôpital de l'Antiquaille)

Existence d'une ectopie cristallinienne bilatérale avec encoche du bord inférieur du cristallin. Les altérations sont plus marquées à l'oeil gauche qu'à l'oeil droit. Fond d'oeil normal.

26/6/1966 : Traitement orthopédique par confection d'un plâtre pour réduction orthopédique de la cyphose.

17/10/1966 : la malade quitte le Centre et, depuis cette date, est reconvoquée les six mois.

COMMENTAIRES

Le diagnostic de syndrome de MARFAN peut être retenu chez cette malade sur l'existence de signes d'atteinte:

1.- Squelettique:

- dolichosténomélie
- signe de PARKER et HARE positif
- thorax en carène
- cypho-scoliose notée à l'âge de 14 ans, avec

- . cyphose lombaire importante en valeur angulaire;
- . scoliose dorsale gauche très modérée;
- la dysplasie vertébrale reste modérée. On retiendra la postériorisation de l'empreinte des nucléi au niveau des corps vertébraux lombaires, ainsi que l'élargissement des trous de conjugaison à ce niveau, ainsi que du canal rachidien;
- rapport H/P est inférieur à 1.

2 - Oculaire:

Myopie importante et astigmatisme notés à l'âge de 8 ans.

A l'âge de 15 ans et demi: découverte d'une éctopie cristallinienne bilatérale, confirmant le diagnostic de syndrome de MARFAN.

- 3 - On notera l'absence de signes d'atteinte cardiaque et d'éléments génétiques.

TROISIEME PARTIE

LES DEVIATIONS VERTEBRALES DE LA MALADIE DE MARFAN

Contrairement aux lésions oculaires et cardio-vasculaires qui ont fait l'objet de nombreuses études depuis 1896, la localisation vertébrale de la dysplasie semble très mal connue et peu analysée.

NELSON, en 1958, semble être le premier à constater l'existence d'un élargissement du canal rachidien dans la maladie de MARFAN. Les altérations qu'il observe sur 4 sujets consistent en un élargissement de l'espace interpédiculaire, échan-crure des murs vertébraux avec respect de la corticale des corps. Elles ne semblent pas dûes à une lésion médullaire expansive, d'autant qu'on ne trouve jamais de signes neurologiques.

En 1964, WILNER et FINBY mentionnent l'existence d'une scoliose modérée chez 9 sujets porteurs du syndrome, et attirent l'attention sur l'élargissement du canal rachidien lombaire, ainsi que sur l'aspect échanré du mur postérieur des corps vertébraux, associé à un allongement en hauteur de ces corps vertébraux.

Enfin, en 1968, WINTER et MOE rapportent 18 cas de scoliose accompagnant une maladie de MARFAN, mais sans toutefois les individualiser des scolioses essentielles. Ils insistent cependant sur la localisation vertébrale des scolioses: les courbures dorsales droites et combinées prédominent, suivies des scolioses lombaires gauches.

INTRODUCTION A L'ANALYSE DES OBSERVATIONS

Les 21 sujets étudiés nous ont été confiés pour le traitement d'une déviation vertébrale, parfois associé au traitement d'autres anomalies ostéo-articulaires.

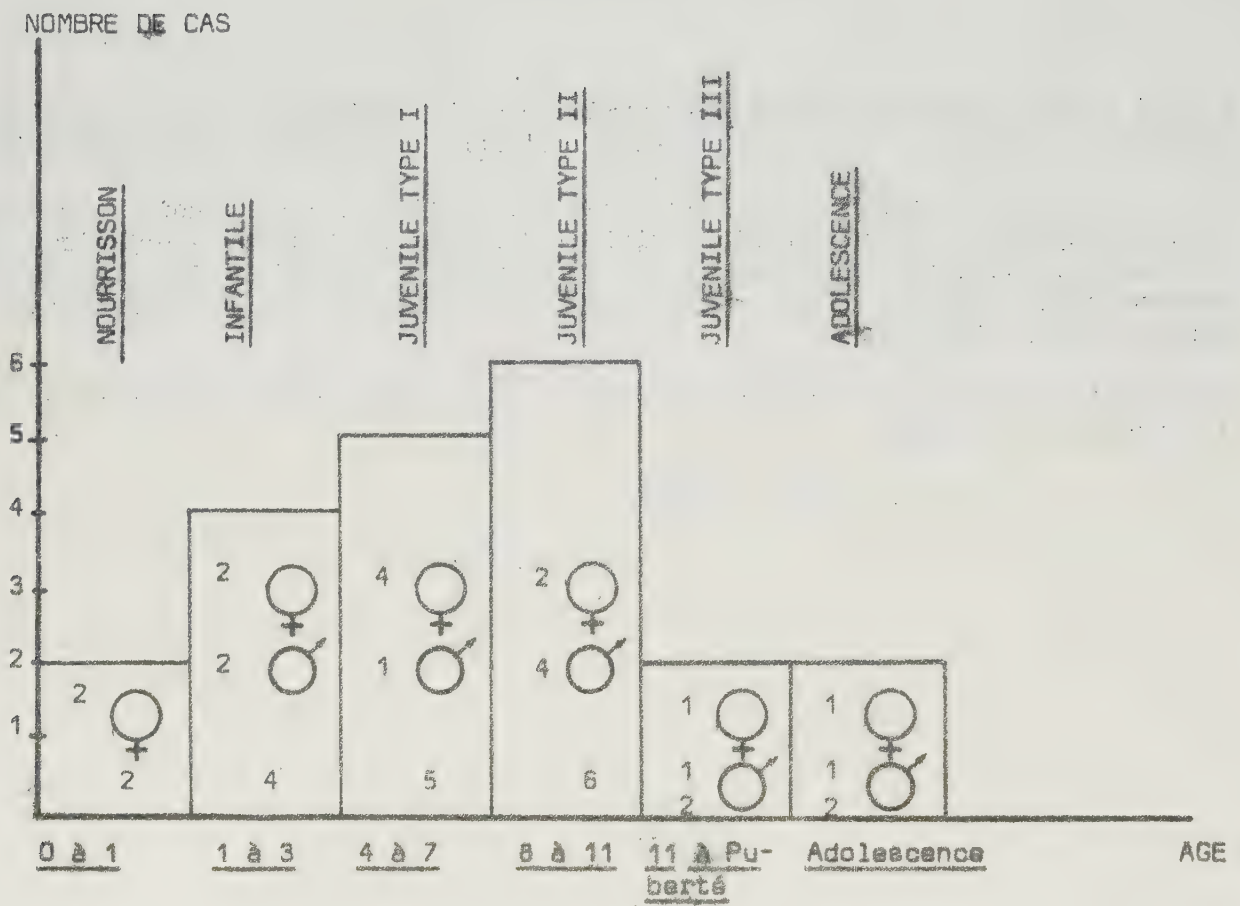
Les critères de diagnostic déjà cités ont été utilisés pour le choix de ces malades: 19 sujets sur 21 possèdent au minimum deux signes d'atteinte organique sur les quatre, exception faite pour 2 cas (Observations n° 9 et n° 12), qui ne présentent qu'un stigmate ostéo-vertébral de la maladie, et que nous considérons comme des cas limites.

Sur les 19 sujets, nous avons répertorié 2 cas d'associations pathologiques avec le syndrome de MARFAN:

1 cas avec maladie de CROUZON

1 cas avec neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN.

TABLEAU N° 2



CYPHO - SCOLIOSES MARFAN AGE DE CONSTATATION 21 CAS

LES DEVIATIONS VERTEBRALES DE LA MALADIE DE MARFAN

L'étude des déviations vertébrales et des atteintes squelettiques étant le but de notre travail, l'analyse des atteintes cardiaques, oculaires, et des antécédents héréditaires sera envisagée de façon succincte.

Sur 21 sujets, la prédominance féminine est assez significative: 12 sujets de sexe féminin contre 9 de sexe masculin.

1 - Age d'apparition des déviations vertébrales

Il ne peut être apprécié que de manière toute relative par l'âge auquel a été fait le diagnostic de la déviation avec un temps de latence plus ou moins long par rapport au début du processus pathologique.

L'âge de la constatation clinique de la déviation vertébrale est résumé dans le tableau n° 2. La distribution maximale se fait entre les types infantiles juvéniles 1 et 2 de la classification des scolioses essentielles réalisée par COTREL, le type juvénile 2 étant légèrement plus fréquent.

2 - Age d'apparition des déviations vertébrales en fonction du sexe

En tenant compte du sexe, le diagnostic de la scoliose semble plus précoce chez les filles. On note d'autre part une nette prédominance des scolioses juvéniles 1 chez les filles, et juvéniles 2 chez les garçons.

3 - Age d'apparition de la déviation vertébrale comparée à l'âge de suspicion ou de confirmation du syndrome de MARFAN

Dans 19 cas sur 21, soit dans 90,4 % des cas, le diagnostic de la déviation vertébrale a précédé le diagnostic du syndrome de MARFAN d'un temps de latence allant de 1 an à 21 ans, la valeur moyenne étant de 8 ans 1/2.

Dans deux cas seulement, le diagnostic du syndrome de MARFAN a précédé le diagnostic de la scoliose: de 3 ans pour l'observation n° 3, qui est en outre le cas de syndrome de MARFAN le plus complet, et de 9 ans pour l'observation n° 12.

4 - Différents types de déviation vertébrale

Les types de déviation sont classés d'après leur prédominance, soit scoliotique, soit cyphotique, les deux éléments étant souvent associés.

a) Scolioses prédominantes: 19 cas sur 21 = 90,4 %

Scoliose combinée:

dorsale droite, lombaire gauche.....	: 6 cas	28,5 %
dorsale gauche, lombaire droite.....	: 0 cas	

Scoliose dorsale:

droite.....	: 4 cas	19,4 %
gauche.....	: 1 cas	5 %

Scoliose dorso-lombaire:

droite.....	: 1 cas	5 %
gauche.....	: 3 cas	14,3 %

Scoliose lombaire:

gauche.....	: 4 cas	19,4 %
droite	: 0 cas	

b) Les cyphoses prédominantes

Cyphose lombaire	: 2 cas	9,5 %
associée à une scoliose dorsale droite négligeable.		

La fréquence des scolioses prédominantes est prépondérante sur celle des cyphoses. Le type de scoliose combinée vient en tête avec un fort pourcentage, suivi par la scoliose dorsale droite, puis dorso-lombaire gauche et lombaire gauche. Ceci rejoint les constatations de WINTER et MOE concernant la localisation vertébrale.

Il est intéressant de noter que la scoliose combinée dorsale gauche, lombaire droite, n'est pas rencontrée.

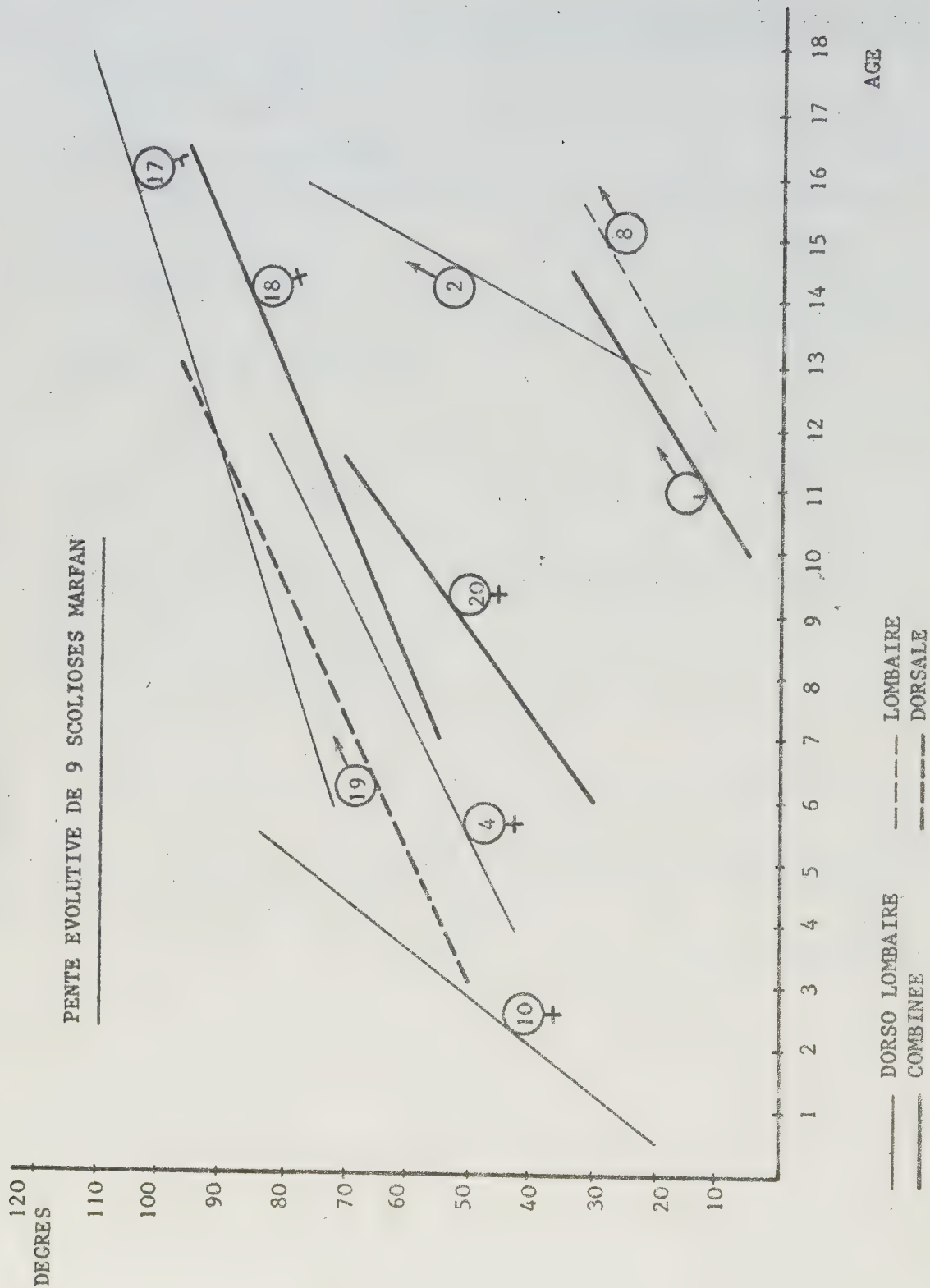
5 - Type de la déviation en fonction du sexe

Type de la scoliose prédominante	Sexe	
	Féminin	Masculin
Scoliose combinée		
dorsale droite, lombaire gauche.....	5 cas	1 cas
Scoliose dorsale		
droite.....	2 cas	2 cas
gauche.....		1 cas
Scoliose dorso-lombaire		
droite.....	1 cas	
gauche.....	2 cas	1 cas
Scoliose lombaire		
gauche.....	1 cas	3 cas

La répartition des déviations en fonction du sexe montre que la scoliose combinée dorsale droite, lombaire gauche, est plus fréquente chez la femme, et que la scoliose lombaire, ainsi que la scoliose dorsale, sont plus fréquentes chez l'homme.

TABLEAU n° 3

PENTE EVOLUTIVE DE 9 SCOLIOSES MARFAN



CARACTERISTIQUES DES DEVIATIONS VERTEBRALES

PROPRES AU SYNDROME DE MARFAN

A travers l'étude des cypho-scolioses de la maladie de MARFAN, nous avons rencontré des caractéristiques propres à ce syndrome, tant cliniques que radiologiques, que nous allons détailler.

I - CARACTERISTIQUES CLINIQUES

a) Caractère évolutif

Contrairement aux constatations faites par WILNER et FINBY, les cypho-scolioses du syndrome de MARFAN que nous avons étudiées présentent une évolutivité importante, ce qui confirme les constatations de WINTER et MOE.

Dans 9 cas de scolioses prédominantes, nous avons pu suivre l'évolution spontanée de la déviation vertébrale pendant une période allant de 3 ans à 12 ans suivant les cas.

Le tableau 3 donne une idée de la pente évolutive de chacun de ces cas.

L'aggravation angulaire annuelle est de $7,2^{\circ}$ chez les garçons, et de $5,8^{\circ}$ chez les filles. L'évolutivité globale, sans tenir compte du sexe, est de $6,5^{\circ}$ par an.

En tenant compte du type de la scoliose, l'aggravation angulaire annuelle a été de:

Scoliose dorso-lombaire	(4 cas)	: 7° par an
lombaire	(1 cas)	: 6° par an
combinée	(3 cas)	: $5,8^{\circ}$ par an
dorsale	(1 cas)	: $4,7^{\circ}$ par an.

b) Importance angulaire

En rapport avec l'évolutivité, l'importance angulaire est une caractéristique indiscutable.

L'angle maximum de la déviation est celui mesuré juste avant son traitement. Il va de 12° à 202° . La répartition de l'importance angulaire, sans tenir compte de l'âge et du type de la déviation vertébrale, peut être appréciée en classant les angles obtenus par série:

Angle inférieur à 30° 3 cas sur 21 : 14,2 %
(Observations n° 12, 9, 21)

Angle compris entre 30° et 50° 2 cas sur 21 : 9,5 %
(Observations n° 1, 8)

Angle compris entre 50° et 100° .. 10 cas sur 21 : 47,6 %
(Obs. n° 2, 3, 4, 5, 6, 10, 11, 18, 19, 20)

Angle compris entre 100° et 150° .. 4 cas sur 21 : 19 %
(Obs. n° 7, 13, 14, 17)

Angle compris entre 150° et 200° .. 1 cas sur 21 : 5 %
(Observation n° 15)

Angle supérieur à 200° 1 cas sur 21 : 5 %
(Observation n° 16)

Pour les cyphoses prédominantes:

- 1 cas de cyphose lombaire en position assise asthénique, associée à une scoliose dorsale droite de 23°;
- 1 cas de cyphose lombaire de 60 mm de flèche, associée à une scoliose dorsale droite de 14°.

Il existe, pour les scolioses prédominantes, une très nette prépondérance angulaire, comprise entre 50° et 100° (47,6 %) et entre 100° et 150° (19 %).

c) Retentissement cardio-pulmonaire des déviations vertébrales

La scoliose n'est pas seulement une déformation vertébrale. Ses causes ou ses conséquences peuvent retentir sur les fonctions de l'organisme, en particulier cardio-respiratoires.

La déviation vertébrale, surtout lorsqu'elle est localisée au niveau dorsal, entraîne une réduction de la capacité thoracique proportionnelle au degré angulaire. La capacité vitale peut être amputée de plus de 50 %, ce qui correspond à une restriction sévère. L'exploration spirographique précise les modifications des paramètres fonctionnels respiratoires.

Pour les cypho-scolioses importantes, les défauts majeurs sont la réduction volumétrique et l'altération du débit ventilatoire, avec allongement du temps expiratoire pour un volume déjà diminué.

Ce trouble entraîne une insuffisance respiratoire de type restrictif.

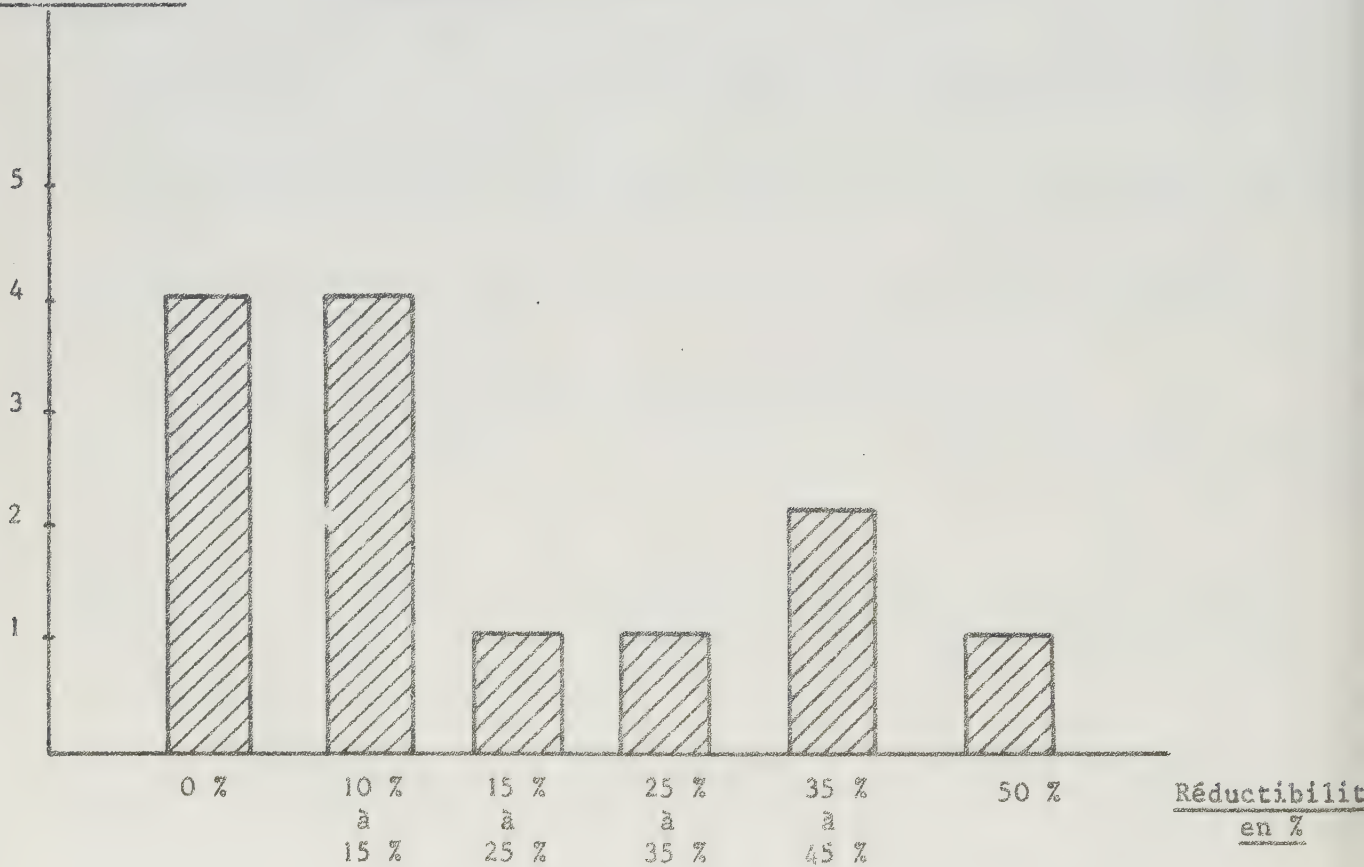
Le retentissement cardiaque se traduit par un tableau de cœur pulmonaire chronique, qui peut se décompenser à l'occasion de tout épisode pathologique broncho-pulmonaire.

Ces particularités sont propres aux scolioses essentielles de grande importance angulaire et de localisation dorsale.

TABLEAU 4

REDUCTIBILITE DES SCOLIOSES MARFAN
APPRECIEE PAR LA RADIOGRAPHIE EN
SUSPENSION - 13 CAS.

NOMBRE DE CAS



Dans le syndrome de MARFAN, l'aplatissement thoracique, en particulier le pectus excavatum, aggrave la restriction ventilatoire due à la déviation vertébrale et les lésions cardiaques propres au syndrome peuvent augmenter le retentissement cardiaque dû à l'insuffisance ventilatoire de type restrictif.

II - CARACTÉRISTIQUES RADIOLOGIQUES

L'étude des clichés radiologiques de face nous a permis de distinguer des éléments caractéristiques aux déviations vertébrales du syndrome.

a) Rigidité des courbures

Elle a été appréciée par la comparaison des angles mesurés sur les clichés de face avec ceux mesurés sur les clichés radiologiques en suspension.

Le tableau 4 résume nos constatations dans 13 cas de scolioses prédominantes.

Il apparaît que la réductibilité est nulle dans 4 cas, qu'elle est de 10 % à 15 % dans 4 autres cas sur 21 cas. On retrouve volontiers chez ces sujets une expulsion latérale du disque du côté de la convexité, caractéristique radiologique mise en évidence par MAC EWEN dans les scolioses précoces, allant toujours de pair avec une absence de réductibilité mise en évidence dans l'étude de DU PELOUX, consacrée à la réductibilité spontanée des scolioses structurales.

b) Elargissement du canal rachidien

A la suite des constatations de NELSON, de WILNER et de FINBY, nous avons mesuré la distance inter-pédiculaire des corps vertébraux. Cette étude a été rendue difficile du fait de la rotation des corps vertébraux qui caractérise les scolioses structurales.

Nous n'avons retenu que les distances interpédiculaires mesurées sur les vertèbres sans rotation.

Comme élément de comparaison, nous avons utilisé les valeurs moyennes de la distance inter-pédiculaire pour chaque vertèbre, mesurée chez 25 sujets présentant une cyphose sur maladie de SCHEUERMANN. Les clichés radiologiques de face ont tous été réalisés dans les mêmes conditions, c'est-à-dire en téléradiographie, tant pour les clichés témoins que pour les déviations vertébrales de la maladie de MARFAN.

Le tableau 5 résume les résultats obtenus et permet, en outre, de voir que l'élargissement du canal rachidien est global, mais prédomine au niveau lombaire, en l'absence de tout processus médullaire expansif, les bilans neurologiques étant tous normaux.

Il ne peut vraisemblablement s'agir que d'un processus purement ostéogénique en rapport avec la dysplasie vertébrale propre à cette maladie.

TABLEAU n° 5

ELARGISSEMENT DU CANAL RACHIDIEN DANS LE SYNDROME DE MARFAN

NIVEAU VERTEBRAL	VALEURS MOY. DES DISTANCES INTERPEDICULAIRES MESUREES CHEZ 25 SUJETS PORTEURS D'UNE CYPHOSE SUR MALADIE DE SCHEUERMANN	VALEURS MOY. DES DISTANCES INTERPEDICULAIRES MESUREES CHEZ 21 SUJETS PORTEURS D'UN SYNDROME DE MARFAN AVEC DEVIATION VERTEBRALE SUR LES VERTEBRES SANS ROTATION	ELARGISSEMENT DU CANAL RACHIDIEN DANS LE SYNDROME DE MARFAN APPRECIE PAR L'ECART DE DISTANCE INTERPEDICULAIRE PAR RAPPORT A LA DISTANCE INTERPEDICULAIRE DE REFERENCE
D1	21 mm	23,3 mm	2,3 mm
D2	20 -	23,7 -	3,7 -
D3	19,3 mm	22,7 -	3,4 -
D4	20 -	21,5 -	1,5 -
D5	17,8 -	22,2 -	4,4 -
D6	17,8 -	21,37-	3,57-
D7	18 -	22,5 -	4,5 -
D8	19,4	22,25-	2,85-
D9	19,1	22,25-	3,15-
D10	20 -	23,9 -	3,9 -
D11	22 -	24,25-	2,25-
D12	23 -	26,5 -	3,5 -
L1	24 -	27,6 -	3,6 -
L2	26 -	29,1 -	3,1 -
L3	26	31 -	5 -
L4	27	32,8 -	5,8 -
L5	28 -	36,6 -	8,6 -

Nous avons, d'autre part, constaté l'existence d'une concavité exagérée des bords latéraux des corps vertébraux, plus marquée sur le côté correspondant à la concavité de la courbure, avec parfois dislocation des corps vertébraux (observations n° 2, 3, 19).

Dans le bilan radiologique des scolioses, les clichés radiologiques de profil ont souvent été négligés et réservés aux cyphoses. Au cours de notre étude, il nous est apparu que cette incidence était fondamentale pour l'analyse de la dysplasie vertébrale du syndrome de MARFAN.

c) L'inversion vertébrale

Elle se caractérise par l'existence d'une cyphose angulaire de faible courbure de localisation dorso-lombaire, inversant la statique vertébrale et faisant disparaître la lordose lombaire physiologique.

En excluant les deux cas de cyphose (observations n° 21 et 9), et en analysant les clichés radiologiques de profil chez les 19 sujets restants, nous avons constaté que l'inversion vertébrale était très importante chez 15 sujets, localisée au niveau lombaire, qu'elle était très modérée chez 2 sujets (observations n° 18 et 5), et absente dans 4 cas (observation n° 12). Il n'a pas été possible de préciser cette notion dans l'observation n° 10, aucune radiographie de profil n'ayant été réalisée.

L'inversion vertébrale nous a semblé très caractéristique, car nous ne l'avons pas rencontrée dans les scolioses essentielles.

d) La dysplasie vertébrale

L'étude radiologique des clichés de profil nous a permis d'individualiser un type de dysplasie vertébrale extrêmement particulier, que nous n'avons rencontré que dans les déviations vertébrales accompagnant le syndrome de MARFAN, hormis les vertèbres de la neuro-fibromatose de RECKLINGHAUSEN, légèrement différentes.

- La vertèbre en "cabestan"

L'allongement en hauteur de certains corps vertébraux, associé à une importante concavité des murs antérieurs et postérieurs réduisant le diamètre antéro-postérieur, donne un aspect vertébral que nous avons comparé à un cabestan. Nous avons effectué une série de mensurations millimétriques sur ces corps vertébraux suivant une méthode exposée dans le paragraphe concernant les moyens d'étude radiologique (deuxième partie) pour la détermination du rapport H/P.

Ce type de dysplasie n'apparaît pas d'emblée chez le jeune enfant, mais se constitue au fur et à mesure de la croissance. L'observation n° 20 nous a permis de suivre l'apparition et l'évolution de la dysplasie.

A l'âge de 6 ans, les rapports H/P sont normaux au niveau lombaire, mais l'élargissement du canal rachidien est visible, ainsi que celui des trous de conjugaison.

A l'âge de 11 ans, soit 5 ans plus tard, les rapports H/P sont compris

entre 1,2 et 1,5, la morphologie des corps vertébraux prend l'aspect typique en cabestan. Les distances interpédiculaires, ainsi que le calibre des trous de conjugaison, sont identiques à ceux mesurés sur les clichés pris 5 ans plus tôt.

Le tableau 6 résume les résultats obtenus par comparaison avec les valeurs moyennes déterminées chez 25 sujets normaux.

Sur 20 cas étudiés, l'observation n° 10 ne possédant aucune radiographie de profil, nous avons trouvé:

- . 6 cas où le rapport H/P était normal, soit 30 % (observations n° 1, 2, 3, 9, 21);

- . 14 cas où le rapport H/P était supérieur à la valeur normale, soit 60 %, et dont la distribution figure sur le tableau n° 6.

Il est à remarquer que dans 50 % des cas, le rapport H/P va de 1,4 à 1,8.

Dans le syndrome de MARFAN, le rapport H/P moyen maximal est de 1,4, dépassant le rapport H/P des sujets normaux de plus de 60 %.

La localisation vertébrale est elle-même très intéressante à étudier, et figure sur le tableau 7.

Dans 8 cas sur 14 cas, elle prédomine au niveau lombaire, localisation préférentielle identique à celle de l'élargissement du canal rachidien.

De plus, il est très important de noter que:

- Dans 2 cas de cyphose (observations n° 9 et 21) le rapport H/P est NORMAL.
- Pour les cypho-scolioses dont le rapport H/P est le plus élevé, compris entre 1,3 et 1,8, soit 11 cas sur 18 :
 - a) l'âge moyen de la constatation clinique de la scoliose se situe à l'âge de 5 ans et 6 mois;
 - b) la valeur angulaire moyenne de la scoliose est de 116° 5
 - c) il existe une très nette prépondérance féminine: 8 sujets de sexe féminin contre 3 de sexe masculin.
- Pour les cypho-scolioses dont le rapport H/P est normal ou égal et inférieur à 1,2, soit 7 cas sur 18:
 - a) l'âge moyen de la constatation clinique de la scoliose se situe à l'âge de 10 ans;
 - b) la valeur angulaire moyenne est de 54°
 - c) Il existe une nette prépondérance masculine, soit 7 sujets de sexe masculin contre 2 de sexe féminin.

- Elargissement des trous de conjugaison

C'est un élément que nous avons rencontré dans 18 cas sur 20, l'observation n° 10 ne possédant pas de clichés de profil. Dans la majorité des cas, les trous de conjugaison perdent, au fur et à mesure de la croissance, leur aspect en pavillon d'oreille. Ils s'arrondissent et, dans un bon nombre de cas, possèdent un diamètre égal à la distance antéro-postérieure H des corps vertébraux. Nous avons pu effectuer quelques mensurations sur les clichés de profil.

Observation n° 5 - Trou de conjugaison au niveau de L3 :
diamètre vertical : 30 mm
horizontal : 20 mm

Observation n° 11 - Trou de conjugaison au niveau de L5 :
diamètre horizontal 25 mm, égal à la valeur H
du corps vertébral

Observation n° 20 - Trou de conjugaison au niveau de L2 :
diamètre horizontal 23 mm, égal à la valeur H
du corps vertébral.

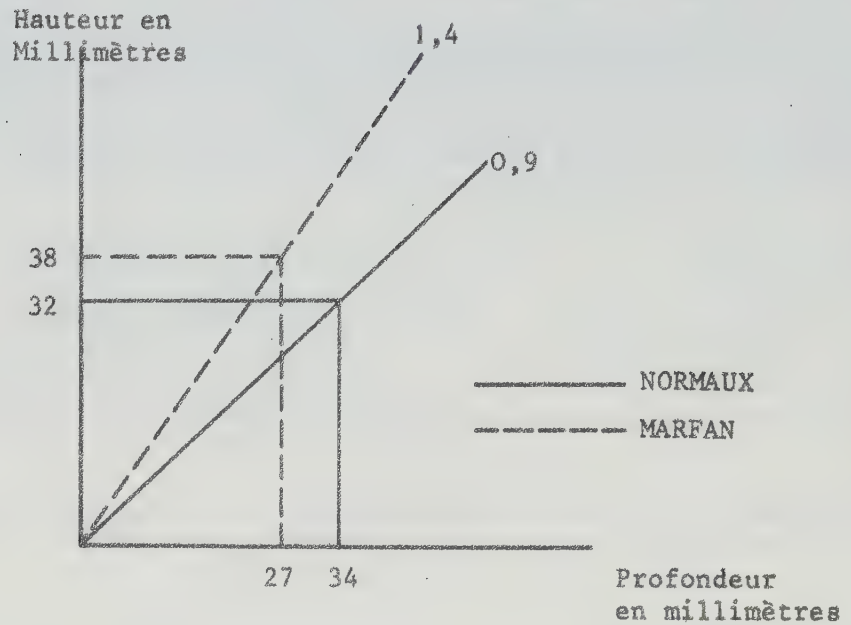
La béance des trous de conjugaison présente un danger que le chirurgien doit redouter lors des interventions d'arthrodèse, particulièrement lors des avivements périostés, surtout du fait de la rotation vertébrale.

- Refoulement postérieur du nucléus pulposus

Dans les cyphoses étudiées, nous avons constaté un refoulement postérieur du nucléus pulposus, qui se trouve en position postéro-convexe. Cet aspect semble bien caractéristique de la cyphose lombaire du syndrome de MARFAN, car on ne la retrouve habituellement pas dans les cyphoses accompagnant la maladie de SCHEUERMANN.

TABLEAU n° 6

RAPPORT H/P MOYEN



NOMBRE DE CAS

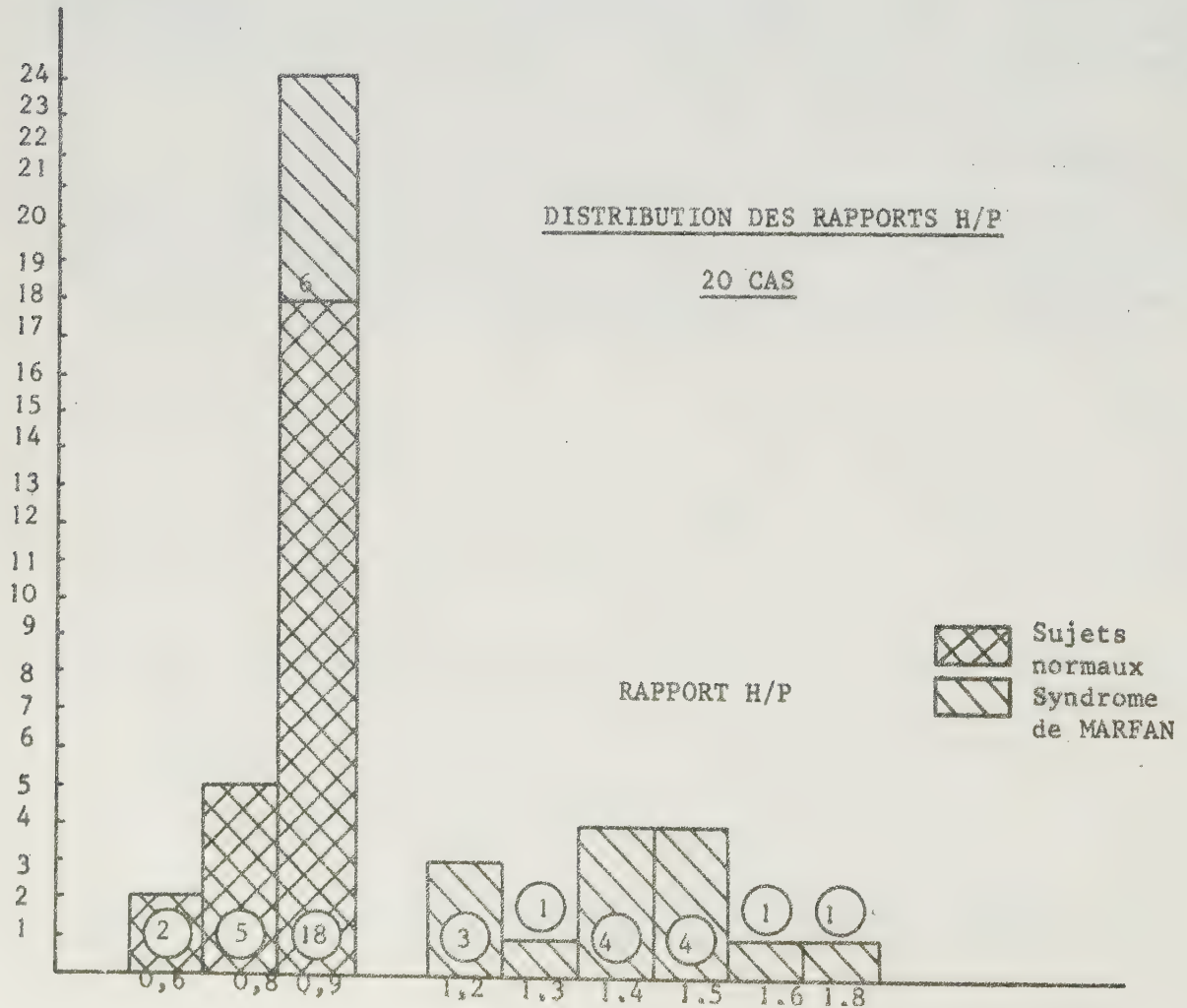
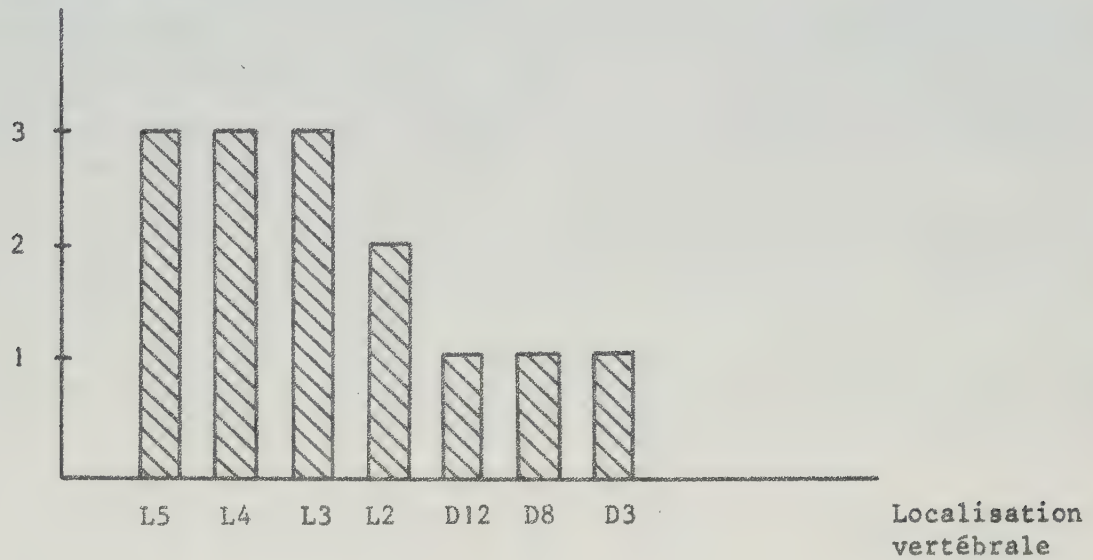


TABLEAU n° 7

NOMBRE DE CAS



LOCALISATION VERTEBRALE DE

L'AUGMENTATION DU RAPPORT H/P

14 CAS

LES ASSOCIATIONS

I - ASSOCIATION SYNDROME DE MARFAN ET MALADIE DE CROUZON

L'observation n° 11 nous donne un exemple de cette association déjà décrite par DELTHIL, MINCASSON et collaborateurs.

La dysostose crânio-faciale a été constatée dès l'âge de 11 mois par le diagnostic d'une crânio-sténose opérée à l'âge de 14 mois par crâniotomie linéaire.

Aucun élément héréditaire n'a permis d'apprécier le mode de transmission de cette maladie, qui se fait sur le mode dominant autosomal.

A l'âge de 15 ans, à partir duquel nous avons suivi cette malade, nous avons pu constater les modifications crâniennes et oculaires propres à cette maladie, détaillées dans l'observation.

Le syndrome de MARFAN, quant à lui, se présente de façon caricaturale chez cette malade, en l'absence de signes d'atteinte cardiaque. Les anomalies oculaires sont plus en rapport avec la maladie de CROUZON qu'avec le syndrome de MARFAN.

II - ASSOCIATION SYNDROME DE MARFAN ET NEUROFIBROMATOSE DE RECKLINGHAUSEN

L'observation n° 13 nous fait discuter cette association.

. En faveur de la neurofibromatose, nous avons retenu:

- les taches cutanées café au lait,
- l'existence de neurofibromes cutanés,
- les signes oculaires typiques de cette maladie.

. En faveur du syndrome de MARFAN:

- au point de vue cardiaque, le canal atrio-ventriculaire, dépisté à l'âge de 3 mois et opéré à 12 ans;
- le thorax en bréchet, bien qu'il puisse être expliqué par la sternotomie lors de l'intervention chirurgicale pour la correction de l'anomalie cardiaque;
- la dolichomélie peu fréquente dans la neurofibromatose;
- l'examen anatomo-pathologique du cartilage de conjugaison.
- au point de vue vertébral, la scoliose dorsale est spécifique de la

neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN. Or, nous avons montré que ce type était lui-même assez spécifique de la scoliose MARFAN et qu'il semblait être plus fréquent dans le sexe masculin.

- L'élargissement du canal rachidien se rencontre à la fois au niveau lombaire et au niveau dorsal, lieu de localisation de la scoliose. Il ne présente donc pas la prédominance lombaire rencontrée dans les autres cas de syndrome de MARFAN.
- L'inversion vertébrale est localisée au niveau dorsal, ainsi que l'élargissement des trous de conjugaison.
- Le rapport H/P est maximal au niveau de D3.
- Cette observation nous permet de considérer qu'il existe une proche parenté entre ces deux affections au point de vue vertébral. Cependant, la différence semble résider dans le processus causal. La dysplasie vertébrale est prépondérante dans le syndrome de MARFAN, alors que dans la neurofibromatose, il semble exister deux mécanismes modifiant la structure vertébrale, comme BIOT l'a signalé dans sa thèse à propos des scolioses par neurofibromatose:
 - dysplasie vertébrale associée à l'ectasie rachidienne par myéломéningocèle;
 - ou destruction primitive des corps vertébraux.

MOYENS THERAPEUTIQUES ET RESULTATS

Les moyens thérapeutiques utilisés ont été ceux signalés dans la deuxième partie de notre travail, ainsi que leurs indications.

1° - Le traitement orthopédique a été mis en oeuvre:

- pour les deux cas de cyphose,
- pour les scolioses de moins de 50°,
- dans deux cas de scoliose de plus de 50°; nous nous sommes limité au traitement orthopédique, malgré l'indication chirurgicale:
 - . compte-tenu du risque cardio-vasculaire (observation n° 3);
 - . décès prématuré du malade par rupture d'anévrisme (observation n° 10).

2° - Le traitement chirurgical a été utilisé dans 15 cas sur 21 cas (71,4 %) pour toutes les scolioses de plus de 50°

Les résultats opératoires sont superposables à ceux des scolioses essentielles de cette catégorie angulaire. Toutefois, le gain angulaire a délibérément été limité, compte-tenu du risque cardio-vasculaire que peut favoriser une élongation trop importante.

La connaissance de la dysplasie vertébrale propre au syndrome de MARFAN a nécessité quelques adaptations dans la technique opératoire:

- . nécessité d'une arthrodèse vertébrale soignée et étendue, du fait de la fréquence de l'inversion vertébrale et de la fragilité osseuse;
- . la composante cyphotique nous amène à envisager une arthrodèse antérieure inter-somatique, associée à la greffe postérieure;
- . une précaution particulière lors des avivements périostés, pour éviter les lésions médullaires, en raison de l'extrême friabilité et minceur des lames postérieures et des racines particulièrement exposées par la béance des trous de conjugaison et leur situation postérieure due à la rotation vertébrale propre à la scoliose.

Dans les importantes déviations vertébrales, l'efficacité du traitement doit être appréciée:

- par l'amélioration morphologique,
- par l'arrêt de l'aggravation de la déformation,
- par l'augmentation et la normalisation des paramètres fonctionnels respiratoires (augmentation de la capacité vitale) et leur conséquence générale sur l'organisme.

Les observations n° 15 et n° 16 illustrent bien cette notion.

CONCLUSIONS SUR LES DEVIATIONS VERTEBRALES

DU SYNDROME DE MARFAN

L'étude de 21 cas de déviations vertébrales nous a permis de distinguer certaines caractéristiques propres au syndrome.

1 - CARACTERISTIQUES CLINIQUES

Dans la majorité des cas, l'apparition de la déviation vertébrale a précédé le diagnostic de la maladie.

Bien que l'âge de la constatation clinique ne soit pas un critère fiable, la déviation vertébrale est plus précoce chez la fille et correspond au type juvénile 1 des scolioses essentielles, alors que chez le garçon, elle correspond au type juvénile 2 de la classification de COTREL.

Scolioses et cyphoses sont rarement pures, et il existe presque toujours une association entre les deux types.

Les scolioses prédominantes sont les plus fréquentes, et le type combiné arrive en tête, particulièrement chez les filles, suivi du type dorsal et lombaire, plus fréquent chez les garçons.

L'aggravation angulaire annuelle serait plus grande chez le garçon que chez la fille, mais ce critère est très aléatoire du fait de la variabilité de l'âge auquel est constatée la scoliose, sachant que celle-ci évolue surtout lors des poussées pubertaires.

2 - CARACTERISTIQUES RADIOLOGIQUES

Les cypho-scolioses de la maladie de MARFAN sont importantes en valeur angulaire, 66,6 % des cas étudiés ayant un angle compris entre 50° et 150°. La réductibilité appréciée radiologiquement est très faible, voire nulle dans 60 % des cas.

L'élargissement du canal rachidien prédominant au niveau lombaire a été constaté dans la presque totalité des cas, ainsi que l'élargissement des trous de conjugaison en l'absence de troubles neurologiques, traduisant un processus expansif médullaire ou radiculaire. Il semble donc bien s'agir d'un processus purement ostéogénique de type dysplasique.

L'inversion vertébrale, présente dans 83 % des cas étudiés, est particulièrement importante dans ces scolioses à grande courbure.

La dysplasie vertébrale, élément caractéristique de la scoliose MARFAN, a été appréciée par le rapport H/P :

- . absente ou négligeable dans les cyphoses prédominantes,
- . proportionnelle à la précocité de l'apparition clinique de la scoliose
à l'importance angulaire,
- . plus fréquente dans le sexe féminin.

La dysplasie vertébrale semble créer les conditions nécessaires à la survenue d'une scoliose et de sa composante cyphotique.

TABLEAU 8

ANOMALIES OSTEO-ARTICULAIRES RENCONTREES DANS21 CAS DE SYNDROME DE MARFAN ET ETUDE COMPARATIVE

ARACHNODACTYLIE rencontrée dans 13 cas sur 21..... 61 %
CAMPTODACTYLIE rencontrée dans 3 cas sur 21..... 14,2 %
SIGNE DE PARKER ET HARE POSITIF dans 16 cas sur 20..... 80 %
 (1 cas non noté)

COMPARAISON ENTRE SIGNE de PARKER ET HARE et laLONGUEUR RADIOLOGIQUE du 3ème METACARPIEN GAUCHE

- Signe de PARKER et HARE positif (12 cas étudiés)
 - longueur du 3ème métacarpien supérieure à 70 mm 8 cas/12
 - longueur du 3ème métacarpien inférieure à 70 mm..... 4 cas/12
- Signe de PARKER et HARE négatif (3 cas étudiés)
 - longueur du 3ème métacarpien supérieure à 70 mm..... 0 cas
 - longueur du 3ème métacarpien inférieure à 70 mm..... 3 cas/3

SIGNE DU POIGNET POSITIF dans 13 cas sur 14 notés.

Pour 10 sujets chez lesquels ont été recherchés simultanément l'existence de l'arachnodactylie, le signe de PARKER et HARE, le signe du poignet et la longueur du 3ème métacarpien gauche supérieure à 70 mm :

Tous ces signes ont été positifs dans 7 cas sur 10..... 70 %

Dans 2 cas, le signe du poignet était seul positif.

Dans 1 cas, la longueur du 3ème métacarpien gauche était de 69 mm, les autres signes étant tous positifs.

COMPARAISON ENTRE l'ENVERGURE MOYENNE ET LA LONGUEUR RADIOLOGIQUE DU 3ème

METACARPIEN GAUCHE: 14 cas étudiés.

Longueur du 3ème métacarpien gauche	Envergure moyenne
supérieure à 70 mm: 10 cas sur 14	184,9 cm
inférieure à 70 mm : 4 cas sur 14	173 cm

ETUDE DE L'ENVERGURE MOYENNE EN FONCTION DE L'AGE

12 à 13 ans.....	176,2 cm : 4 cas
14 à 15 ans.....	182,5 cm : 3 cas
16 à 17 ans.....	185,6 cm : 5 cas
18 à 20 ans.....	185 cm : 5 cas
23 à 25 ans.....	183 cm : 3 cas

COMPARAISON ENTRE LA DISTANCE PUBIS-SOL et la DEMI-ENVERGURE

6 cas étudiés

supérieure à la demi-envergure : 6 cas sur 6

Distance pubis-sol : égale à la demi-envergure: 1 cas sur 6

inférieure à la demi-envergure: 1 cas sur 6

COMPARAISON ENTRE L'AGE OSSEUX ET L'AGE REEL: 16 cas étudiés

Retard d'âge osseux : 6 cas sur 16

Egalité d'âge osseux : 5 cas sur 16

Avance d'âge osseux : 5 cas sur 16

ANOMALIES THORACIQUES : 15 cas sur 21 étudiés

Pectus carinatum : 9 cas sur 21 42,8 %

Pectus excavatum : 6 cas sur 21 28,5 %

LUXATIONS DE HANCHE : 2 cas sur 21

HERNIES : 3 cas

PIEDS PLATS : 5 cas

ANOMALIES OSTEO-ARTICULAIRES

Le morphotype du syndrome de MARFAN présente certaines particularités que nous avons résumées dans le tableau récapitulatif n° 8.

Dans les 21 cas étudiés, l'arachnodactylie a été présente dans la moitié des cas, soit 61 %, la camptodactylie étant moins fréquemment rencontrée, dans 14,2 %.

Le signe de PARKER et HARE a été positif dans 80 % des cas, et le signe du poignet positif dans 13 sur 14 cas étudiés.

La mensuration radiologique de la longueur du troisième métacarpien gauche nous a semblé être un excellent critère d'appréciation de l'arachnodactylie. Dans la majorité des cas étudiés par WILNER et FINBY, la longueur radiologique du troisième métacarpien était de 70 mm. Nous avons retenu cette longueur, que nous avons comparée avec le signe de PARKER et HARE.

La positivité de ce signe correspondait à une longueur radiologique du troisième métacarpien, dépassant 70 mm dans 8 cas sur 12, soit près de 70 %.

La positivité du signe du poignet a été rencontrée dans 13 cas étudiés sur 14, 7 cas n'ayant pas fait l'objet de cette recherche.

Nous avons comparé l'existence de l'arachnodactylie, la positivité des signes de PARKER et HARE et du poignet, et les cas où la longueur radiologique du troisième métacarpien était supérieure à 70 mm. Dans 10 cas où toutes ces constatations ont été faites, 7 cas présentaient tous les signes positifs.

Ceci nous permet de penser que, pris isolément, ces signes n'ont qu'une valeur approximative, mais quand ils sont associés et positifs, ils sont très spécifiques du syndrome de MARFAN.

Dans les cas étudiés, nous n'avons pas considéré la taille comme critère valable, extrêmement réduite par la scoliose. Nous avons pris l'envergure comme référence. Cette envergure s'est avérée très excessive dans la majorité des cas, d'autant que l'on considère qu'elle doit être normalement de 10 cm inférieure à la taille. L'envergure semble elle-même proportionnelle à la longueur radiologique du troisième métacarpien.

Comme l'a démontré MAC KUSICK, il existe dans le syndrome de MARFAN une élongation disproportionnée des membres inférieurs, la distance pubis-sol étant supérieure à la distance pubis-crâne, contrairement aux individus normaux.

Nous avons vérifié cette notion en comparant la distance pubis-sol à la demi-envergure. Cette distance s'est avérée supérieure à la seconde dans 70 % des cas.

Quant à l'étude de l'âge osseux par rapport à l'âge réel, elle n'a pas mis en évidence de retard ou d'avance particulier.

Au niveau thoracique, les anomalies ont été rencontrées dans 15 cas sur 21 cas, le pectus carinatum étant plus fréquent que le pectus excavatum.

Le crâne n'a pas fait l'objet d'étude systématique, mais atrophie des malaires et palais ogival sont très fréquents.

Nous avons dénombré 5 cas de pieds plats, 3 cas de hernies et 2 cas de luxations de hanches parmi nos 21 observations.

L'atteinte ostéo-articulaire du syndrome de MARFAN confère au malade un morphotype particulier, associé à l'hypotrophie fréquente. Tous ces éléments font souvent suspecter le diagnostic au premier coup d'oeil. Nous retiendrons pour le dépistage l'importance des signes de PARKER et HARE et du poignet, et mensuration radiologique du 3ème métacarpien, très spécifiques de l'arachnodactylie quand ils sont associés, surtout chez des sujets dont la taille est inférieure à 1m,80. Ils peuvent être mis en évidence chez des sujets normaux dont la taille est supérieure à 1m,80.

CONCEPTION PATHOGENIQUE DES DEVIATIONS VERTEBRALES

ET DES SIGNES SQUELETTIQUES DU SYNDROME DE MARFAN

La pathogénie des cypho-scolioses de la maladie de MARFAN est, comme nous l'avons montré, en étroite relation avec la dysplasie vertébrale qui nous semble spécifique de ce syndrome.

Nous pensons qu'à la suite des travaux de MAC KUSICK, dans le cas des déviations vertébrales ainsi que pour les manifestations ostéo-articulaires, la dysplasie conjonctivo-élastique d'origine mésodermique touche élastivement le périoste. Celui-ci ne pouvant plus exercer son rôle freinateur sur la croissance osseuse, il s'ensuit un accroissement des os longs en longueur. Au niveau vertébral, on assiste à une augmentation de la hauteur des corps vertébraux, associée à une concavité des murs, réalisant l'aspect en cabestan, à l'élargissement du canal médullaire et des trous de conjugaison.

La colonne vertébrale est le siège d'une déviation, sa croissance étant disharmonieuse par rapport à celle des structures qui l'entourent.

Le même mécanisme intervient au niveau des doigts pour expliquer la camptodactylie, au niveau des côtes pour expliquer l'entonnoir ou le bréchet thoracique.

La dysplasie périostée est sous la dépendance d'un gène pléiotropique. Ce mode de pénétrance conditionne une expressivité phéno-typique variable, allant de la forme complète aux formes frustes.

L'altération cellulaire induite par le gène semble latente et se révèle plus ou moins précocément au fur et à mesure de la croissance tissulaire.

On peut donc parler de DYSPLASIE PERIOSTEE POTENTIELLE, se rangeant dans le cadre d'une abiotrophie élastique.

TABLEAU 9

ATTEINTE CARDIO-VASCULAIRE DANS 21 CAS DE SYNDROMES DE MARFAN ETUDIES

Obs. n° 3	Diagnodtic d'I A à 12 ans	Anévrisme disséquant à 19 ans 1/2 Remplacement prothétique simultané de l'aorte ascendante et des valvules aortiques	Décès par récidence de fissuration aortique à l'âge de 22 ans
OBS. n° 14	Diagnostic d'IA à 16 ans		Décès à 17 ans par fissuration aortique
OBS. n° 10		Syncope brutale avec douleurs thoraciques su- raigues à 10 ans 9 mois	Décès par fissuration aortique probable à 11 ans
OBS. n° 6	Diagnostic d'IM à l'âge de 17 ans		
OBS. n° 19	Diagnostic d'IM à l'âge de 13 ans		
OBS. n° 2	Bloc de branche droit		
OBS. n° 20	Bloc de branche droit		
OBS. n° 18	Inspiration à rythme diastolique		
OBS. n° 5	Claquement des sigmoïdes aortiques Pas d'IA		
OBS. n° 13	Canal atrio-ventri- culaire dépisté à 3 mois	Correction chirurgicale à l'âge de 12 ans	

TABLEAU 9 bis

CONCLUSION SUR L'ATTEINTE CARDIO-VASCULAIRE

SUR 21 CAS ETUDIES

1 - <u>Anomalies cardio-vasculaires imputables au syndrome</u>	6/21 = 28 %
2 IA évoluant vers la dissection aortique et le décès du malade	Décès par anévrisme disséquant :
	3/21 = 14 %
1 rupture d'anévrisme aortique probable après épisodes syncopaux et douleurs thoraciques suraiguës	
2 IM à 13 ans et 17 ans	
1 canal atrio-ventriculaire	
2 - <u>Anomalies cardio-vasculaires non directement imputables au syndrome</u>	
2 blocs de branche droit	2/21 = 9 %
3 - <u>Anomalies globales</u>	8/21 = 38 %

ATTEINTE CARDIO-VASCULAIRE

Les tableaux n° 9 et 9 bis résument l'atteinte cardiaque rencontrée chez les malades étudiés.

Il nous est apparu indispensable de distinguer les anomalies directement imputables au syndrome de MARFAN des anomalies ne présentant pas un rapport certain avec cette maladie.

Les lésions cardio-vasculaires directement en rapport avec le syndrome représentent 28 % des cas étudiés, et dans ce groupe 50 % des malades sont décédés par dissection anévrysmale précoce à l'âge de 11 ans, 17 ans et, dans un cas, à l'âge de 22 ans, deux ans et demi après le geste chirurgical.

Dans un cas (observation n° 14) on peut se demander si l'élongation vertébrale due à l'intervention chirurgicale sur le rachis n'a pas favorisé la dissection de l'anévrysme aortique.

Il semble donc logique et indispensable d'envisager de façon systématique une aortographie chez tout malade porteur du syndrome, pour mettre en évidence une éventuelle lésion aortique et discuter l'indication chirurgicale sur le rachis.

TABLEAU n° 10

ATTEINTE OCULAIRE

DANS 21 CAS DE SYNDROME DE MARFAN ETUDIES

- Observation n° 1 Colobome cristallinien bilatéral diagnostiqué à l'âge de 14 ans et 9 mois, avec myopie modérée.
- Observation n° 3 A l'âge de 7 ans, lors d'un bilan ophtalmologique pour myopie, découverte d'une ectopie cristallinienne bilatérale. Intervention chirurgicale à l'âge de 5 ans: oeil gauche; à l'âge de 8 ans: oeil droit.
- Observation n° 4 A l'âge de 18 ans, diagnostic d'une ectopie cristallinienne bilatérale, avec acuité visuelle de 5/10 à gauche et 9/10 à droite.
- Observation n° 5 A l'âge de 27 ans, diagnostic de colobome cristallinien bilatéral sans trouble fonctionnel.
- Observation n° 6 Diagnostic d'une ectopie cristallinienne bilatérale à l'âge de 7 ans 9 mois.
- Observation n° 8 Diagnostic d'une ectopie cristallinienne bilatérale à l'âge de 3 ans. Intervention chirurgicale à l'âge de 4 ans
- Observation n° 11 Hypertélorisme. Exophtalmie bilatérale. Cataracte bilatérale.
- Observation n° 13 Astigmatisme. Hypermétropie. Strabisme. Buphtalmie droite avec neurome de la paupière supérieure.
- Observation n° 14 Forte myopie depuis l'âge de 4 ans. Bilan ophtalmologique non fait.
- Observation n° 15 Myopie. Cristallins normaux.
- Observation n° 16 Myopie bilatérale. Cristallins normaux.
- Observation n° 19 Myopie depuis l'âge de 3 ans. Cristallins normaux.
- Observation n° 20 Myopie et strabisme depuis l'âge de 3 ans. Diagnostic d'ectopie cristallinienne bilatérale à l'âge de 12 ans.
- Observation n° 21 Myopie et astigmatisme depuis l'âge de 8 ans. Ectopie cristallinienne bilatérale avec encoche du bord inférieur du cristallin, diagnostiquées à l'âge de 15 ans et demi.

TABLEAU 10bis

FREQUENCE DE L'ATTEINTE OCULAIRE
DANS 21 CAS DE SYNDROME DE MARFAN ETUDIES

1 - <u>Anomalies directement en rapport avec le syndrome</u>	8/21 = 38 %
6 ectopies cristalliniennes bilatérales	
2 colobomes cristalliniens bilatéraux	
2 - <u>Anomalies pouvant avoir un rapport avec le syndrome</u>	4/21 = 19 %
4 myopies dont 2 très précoces à 4 ans et 3 ans	
3 - <u>Anomalies oculaires en rapport avec une association</u>	2/11 = 9,5 %
Avec maladie de CROUZON:	
1 cataracte bilatérale	
Avec neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN :	
1 neurofibrome de la paupière supérieure et buphtalmie.	

ATTEINTE OCULAIRE

Les tableaux n° 10 et 10 bis résument les signes d'atteinte oculaire rencontrés sur les 21 cas étudiés.

Il nous est apparu important, de même que pour les lésions cardio-vasculaires, de distinguer différents groupes. Les anomalies directement en rapport avec le syndrome de MARFAN, représentées par les ectopies cristalliniennes bilatérales, et les colobomes cristalliniens. Nous les avons rencontrés dans 38 % des cas.

Dans 19 % des cas, nous avons rencontré de fortes myopies, dont 2 très précoces, qui peuvent avoir un rapport avec le syndrome.

L'observation n° 20 est très intéressante pour l'étude de l'évolution spontanée des lésions oculaires.

La myopie est apparue à l'âge de 3 ans, associée à un strabisme divergent. A l'âge de 7 ans, cette myopie était de 5 dioptries en l'absence de toute anomalie cristallinienne. A l'âge de 11 ans, l'examen ophtalmologique confirmait cette myopie et l'absence d'anomalie cristallinienne. Ce n'est qu'un an plus tard que devait apparaître l'ectopie cristallinienne bilatérale sans luxation.

A travers cette observation, le caractère potentiel de la dystrophie mésodermique ne semble pas faire de doute.

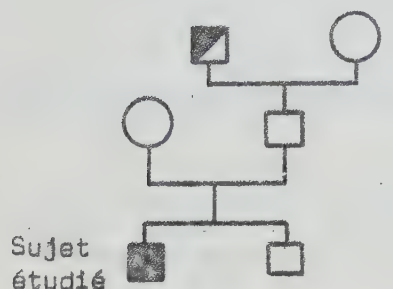
Pour les associations avec maladie de CROUZON et neurofibromatose, les lésions oculaires sont en rapport avec la maladie associée.

Dans les 7 autres cas étudiés, les bilans oculaires se sont révélés normaux.

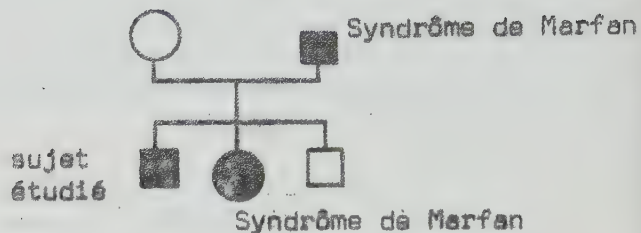
Le bilan ophtalmologique est de très grande importance pour le diagnostic du syndrome de MARFAN, et doit être envisagé de façon systématique.

ARBRES GENEALOGIQUES

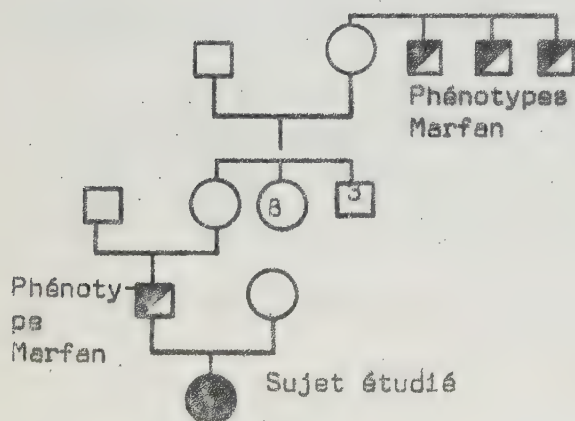
Phénotype Marfan



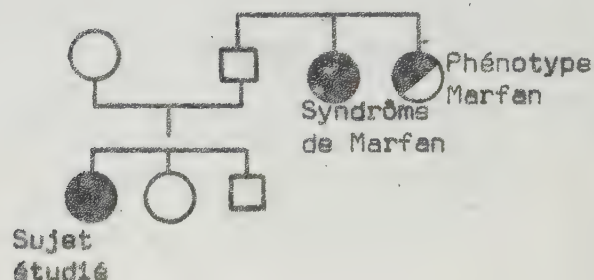
Observations n° 2



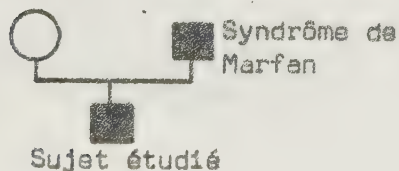
Observation n° 3



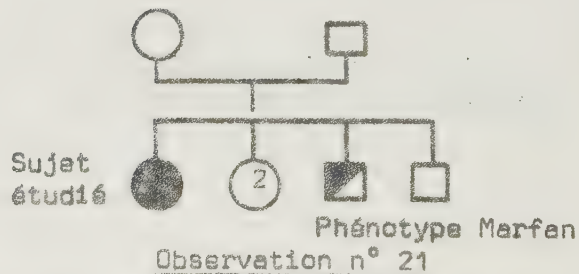
Observation n° 17



Observation n° 18



Observation n° 19



Observation n° 21

Les enquêtes génétiques nous ont permis de préciser les antécédents héréditaires uniquement pour 6 de nos malades. Dans 2 cas, (observations 3 et 19) la transmission se fait sur le mode dominant, la tare étant présente chez le père dans les deux cas. Les autres arbres généalogiques montrent une pénétrance variable du gène.

C O N C L U S I O N S

L'étude de 21 cas de déviations vertébrales du syndrome de MARFAN nous a permis de distinguer certaines caractéristiques propres à ce syndrome.

1 - CARACTERISTIQUES CLINIQUES

Dans la majorité des cas, l'apparition de la déviation vertébrale précède le diagnostic de syndrome de MARFAN.

Cette déviation semble plus précoce chez la fille, et correspond au type juvénile 1 de la classification des scolioses essentielles réalisée par COTREL. Chez le garçon, elle correspond au type juvénile 2.

Scolioses et cyphoses sont rarement pures, et il existe presque toujours une association entre les deux types.

Les scolioses prédominantes sont plus fréquentes, et le type combiné arrive en tête chez les filles, suivi du type dorsal et lombaire, plus fréquent chez les garçons.

D'autre part, l'aggravation annuelle serait plus grave chez les filles.

2 - CARACTERISTIQUES RADIOLOGIQUES

Les déviations vertébrales sont importantes en valeur angulaire, de faible réductibilité et d'évolutivité importante dans la majorité des cas.

L'inversion vertébrale est une caractéristique très fréquente dans les scolioses prédominantes (83 %).

La dysplasie vertébrale est très spécifique dans le syndrome de MARFAN, représentée par:

- l'élargissement du canal rachidien et des trous de conjugaison, prédominant au niveau lombaire;
- l'aspect vertébral en "cabestan", apprécié par le rapport H/P :
 - normal dans les cyphoses prédominantes,
 - modifié dans les scolioses prédominantes, et proportionnel à la gravité et la précocité d'apparition des scolioses.

La dysplasie vertébrale semble créer les conditions nécessaires à la survenue d'une scoliose et de sa composante cyphotique.

L'analyse des lésions ostéo-articulaires, plus succincte, schématise le morpho-type MARFAN.

La pathogénie des déviations du rachis du syndrome de MARFAN, ainsi que des signes ostéo-articulaires, doit être considérée comme une dysplasie conjonctivo-élastique d'origine mésodermique, touchant électivement le périoste et bloquant son rôle freinateur sur la croissance osseuse.

L'étude de 21 cas de syndrome de MARFAN nous a permis d'étudier 2 cas d'association: l'un avec syndrome de CROUZON, l'autre avec neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN.

Les lésions oculaires ont été présentes dans 57 % des cas, les lésions cardiovasculaires dans 28 % des cas. Les antécédents héréditaires n'ont pu être retenus que dans 6 cas sur 21, soit 28,5 %.

Le Président de la Thèse :

Vu, le Directeur de l'U.E.R.
Alexis-Carrel

Professeur P. MICHAUD

VU et permis d'imprimer
Lyon, le 21 septembre 1972

Professeur C. GIROD

Le Premier Vice-Président
de l'Université, Président du Comité
de Coordination Médicale,

R. TOURAINE

B I B L I O G R A P H I E

AMATO V.P. et BOMBELI R.

Early skeletal and vascular change in rats fed on sweet pea
(lathyrus odoratus) seeds.
J. Bone Jt Surg. 41 B: 600 (1959)

BADOUAL

Homocystinurie et maladie de MARFAN.
Presse Med. 74: 1344 (1966)

BIOT B.

Les déviations du Rachis de la neurofibromatose de VON
RECKLINGHAUSEN. Thèse LYON (décembre 1971).

BRETON A., FRANCOIS P., LEKIEFFRE M., DUPUIS C., LEKIEFFRE J.

Cardiopathies et syndrome de MARFAN.
Arch. Maladies Coeur 54 (8): 900-923 (1961).

CHEVALIER

Le lathyrisme. Ann. d'Hyg. 26 : 126 (1841).

DASLER W.

Isolation of toxicocrystals from sweet pea (lathyrus odoratus).
Science 120 : 307 (1954).

DASLER W.

Production of experimental lathyrism in the rat by two beta
substituted ethylamines.
Proc. Soc. Exp. Biol. 88 : 197 (1955).

DECKERS PFL.

Etude biochimique du syndrome de MARFAN;
Presse Méd. 79 n° 37 (11 Sept. 71).

DÉGOS R., CIVATTE J., TOURAINE R. et GUILAINE J.

p. 111-113 in Maladies du tissu élastique. MASSON édit. PARIS
(1968)

DELAUNAY A. et BAZIN S.

Remarques préliminaires sur la maturation du collagène.
Lyon Méd. 226 (13): 25-31 (1971).

DELTHIL P., MINDASON, MARTIN, BOUYER

Dolichosténomélie avec maladie de CROUZON. Evolution rapidement mortelle.

Cr. Soc. Franç. de Pédiatrie, PARIS (1953).

DUPERRAT B., VENBREMEERSCH F. et MASARD J.M.

Le syndrome d'EHLERS-DANLOS (cutis hyperlastica) in maladies du tissu élastique cutané. MASSON, édit. PARIS (1968).

EPSTEIN Ch.

Hereditary dysplasia of bone with kyphoscoliosis contractus and abnormally shaped ears.

J. Pédiat. 379 (Septembre 1968).

FABRE M. Th., DURET J.A., BROUSTET A., BOUISSOU H.

Ultra structure du derme dans le syndrome de MARFAN
Presse Méd. 76 (9) : 419-422 (1968).

FAUCHET R.

A propos de l'étiopathogénie de la scoliose essentielle.
Relation avec les affections héréditaires du tissu conjonctif.
Rev. Kinésithér. n° 79 (Mars 1971).

FAUCHET R. et DAUDON P.

Les déviations vertébrales de la maladie de MARFAN.
Communication à la 4ème Réunion du G.E.S. Genève (25 et 26
février 1972). A paraître.

FREY, FARJANEL et HELFRE

Exploration du métabolisme du collagène.
Lyon Méd. 226 (13): 17 - 24 (12 septembre 1971).

GEIGER B.J., STEENBOCK H. and PARSON HT.

Lathyrism in the rat.
J. Nutrition 6 : 427 (1933).

GROSS J. and KIRK D.

The heat precipitation of collagene from neutral salt solution
some rats regulating factor.
J. Biol. Chem. 233 355 (1958).

JANSEN L.

Le mode de transmission de la maladie d'EHLERS DANLOS.
J. Genet. hum. 4 : 204.218 (1955).

LALICH J.J., BARNETT BD and BIRD HR.

Production of aortic rupture in turkey poults feed beta amino
propionitrile.
A.M.A. Arch. of Pathol. 64 : 643 (1957).

LE COULANT P., et BROUSTET A.

La maladie de MARFAN
p. 265-280 in Maladies du tissu élastique. MASSON, édit. PARIS
(1968).

LEKIEFFRE

Le syndrome de MARFAN. Thèse LILLE (1960).

LENEGRE - cité par LE COULANT P. et BROUSTET A.

LOUISOT P.

Mucopolysaccharides et gluco-protéines du tissu conjonctif.
Lyon Méd. 226 (13): 33 - 48 (1971).

LYNAS M.A. et MERRET J.O.

Marfan's syndrome in northern Ireland
Ann. Hum. Genet. 22 : 289 (1958).

MAC EWEN G.D.

Factors affecting the growth of the vertebral bodies and inter-
vertebral discs.
Pages 40-46. In Scoliosis and Growth, édité par ZORAB P.A.
Churchill Livingstone (1971).

MAC KUSICK VA.

Heritable disorder of connective tissue
38 : 149 (1966) 3rd edition CV MOSBY Cie ST LOUIS.

MARFAN AB.

Un cas de déformation congénitale des 4 membres, plus prononcée aux
extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain
degré d'amincissement.
Bull. Soc. Med. Hôp. PARIS (1896) 13 : 220-226.

MARTIN GR., GROSS J., PIEZ K.A. and LEWIS MS.

On the intra molecular cross linking of collagen in lathyrus
rats.
Bioch. Biophys. Acta, 53, 599 (1961).

MICHAUD P., GONIN A., TERMET H., GODDARD J., GAILLARD P., CHASSIGNOLE J.,
GRAVIER J., VIGNAL J.

Maladie de MARFAN. Remplacement prothétique simultané de l'aorte
ascendante et des valvules aortiques pour fissuration d'anévrisme
et insuffisance aortique majeure.
Ann. Chir. Thor. Car. 7 n° 1, ppC. 59-64, C.T. 59-64 (1968).

MINGAZZINI C. et BUGLIONI G.B.

Studio clinico col anatomico sul latérismo.
Rev. Sper. Frenatr. Ext. 22 : 79 (1896).

MORETTI G., LE COULANT P., STAEFFEN, CANANZO G., BROUSTET A.

La peau dans le syndrome de MARFAN. Intérêt diagnostique.
Presse Méd. 74 : 1344 (1968).

NEUMAN RE., MAXWELL M. and MAC COY TA.

Production of beak and skeletal malformation of chick embryos
by semi-carbazide.
Proc. Soc. Exper. Biol. and Méd. 92 : 578 (1956).

NELSON JD.

The MARFAN's syndrome with spinal reference to congenital élargissement of the spinal canal.
Brit. J. Radiol. 31 : 561 (1968).

OLSEN BR., JIMENEZ, PROCKOP

J. Biol. Chem. 245 : 2649-2655 (1970).

ORLOFF

Etude sur l'ostéo-lathyrisme.
Collection Médico Monographies d'Agrégés
Editions ARSCIA SA BRUXELLES (1970).

PARKER AS., HARE HF.

Arachnodactylie.
Radiology 45 : 220-226 (1945).

PASZTOR P., HUTMANN A.

L'importance clinique et radiologique du signe de PARKER et HARE
dans le syndrome de MARFAN.
Ann. Pédiat. 18 (2) : 162-165 (1971).

DU PELOUX J.

Etude de la réductibilité spontanée des scoliozes structurales
par la radiographie en suspension cervicale.
Ann. Med. Phys. XIV (2) : 215-233 (1971).

PIERAGGI, FABRE M. Th. et BOUISSOU H.

Réflexions sur le fibroplaste cutané dans le syndrome de MARFAN
et l'homocystinurie.
Presse Méd. 79 (37): 1631 (novembre 1971).

PONSETI IV., WAWZONEK S., FRANKLIN WE., WINNICK RE. and WINONICK T.

Distribution of C14 labeled amino acetonitrile in tissues of rat
metabolism and mode of alimentation.
Proc. Soc. Exper. Biol. and Med. 13 : 515 (1956).

ROARK JW.

Marfan's syndrome. Report of one case with autopsy, special histological study and review of the literature.
Arch. Intern. Med. 103: 123 (1959).

ROBERT J.M.

Eléments de génétique médicale.
SIMEP Editions, LYON (1968)

ROEDERER

Syndrome d'EHLERS-DANLOS atypique, coïncidant avec une dolicho-
sténomélie.
Arch. Franç. Pédiat. 8 : 192-195 (1951).

SELYE H.

Lathyrisme.
Rev. Canad. Biol. 18 (1) (1957).

STAGNARA P.

Les déformations sagittales du Rachis.
E.M.C. Appareil locomoteur 31131 C10. 3.20.11

STAGNARA P.

Déviations latérales du Rachis.
EMC. Appareil locomoteur 12865 C10.

STAGNARA P.

Radiologie des déformations vertébrales .
E.M.C. Radiodiagnostic. 31131 A10.

STETTEN P.

Some aspect of the métabolism of hydroxyproline studied with
the aid of isotopic nitrogene.
J. Biol. Chem. 181 : 31 (1949).

TIJO JH., RUCK TT et ROBINSON A.

The human chromosomal satellites in normal persons and in two
patients with Marfan's syndrome.
Proc. Nat. Acad. Sci. U.S.A. 46 : 532 (1960).

VAN DER HOFF A., LEVENE C.I. and CROSS J.

Morphological evidence for collagen changes in chick embryos
treated with B.A.P.N.
J. Exp. Med. 110 : 1017 (1959).

WALKER BA and MURDOCK JL.

The wrist sign.
Arch. Int. Med. 2 : 276-277 (1970).

WILNER H.I. and FINBY N.F.

Skeletal Manifestations in the Marfan's syndrome.
J.A.M.A. 187 (7), 490-495 (1964).

WINTER RB. and MOE J.H.

Scoliosis in the Marfan's syndrome.
J. BONE Jt Surg. 51 A (1) 204-205 (1969).

ZORAB PA.

Urinary total hydroxyproline excretion in normal and scoliotic children.
In Scoliosis and Growth édité par ZORAB PA., CHURCHILL Livingstone (1971).

ZORAB PA., CLARK, STEPHANIE and HARRISSON

Bone collagene turn over in idiopathic scoliosis astimated from total hydroxyproline excretion.
Archs. Dis. Child. AILIE (1971).

TABLE DES MATIERES

	Pages
<u>PREMIERE PARTIE</u>	
HISTORIQUE.....	13
ASPECTS GENETIQUES.....	17
ASPECTS HISTO PATHOLOGIQUES.....	19
ASPECTS BIOCHIMIQUES ET EXPERIMENTAUX.....	23
L'ostéolathyrisme	
Etude biochimique du syndrome de MARFAN	
SIGNES CLINIQUES.....	27
Cardio-vasculaires	
Oculaires	
Ostéo-articulaires	
CRITERES DE DIAGNOSTIC.....	31
Diagnostic positif	
Diagnostic différentiel.	
<u>DEUXIEME PARTIE</u>	
MATERIEL ET MOYENS D'ETUDE.....	33
MOYENS THERAPEUTIQUES MIS EN OEUVRE ET INDICATIONS.....	37
OBSERVATIONS ETUDIEES.....	41
<u>TROISIEME PARTIE</u>	
DEVIATION VERTEBRALES DU SYNDROME DE MARFAN.....	137
Introduction	
Caractéristiques générales.....	141
âges d'apparition et différents types d'anomalies;	
Caractéristiques spécifiques au syndrome.....	145
cliniques : caractère évolutif	
importance angulaire	
retentissement cardio-pulmonaire	
radiologiques.....	147
de face: rigidité des courbures	
élargissement du canal rachidien	
de profil: inversion vertébrale	
dysplasie vertébrale.	
Associations.....	153
Moyens thérapeutiques et résultats.....	155
Conclusion sur les déviations vertébrales du	
syndrome de MARFAN.....	156

	Pages
ANOMALIES OSTEO-ARTICULAIRES DU SUNDROME DE MARFAN.....	159
CONCEPTION PATHOGENIQUE DES DEVIATIONS VERTEBRALES ET DES SIGNES OSTEO-ARTICULAIRES DU SYNDROME DE MARFAN.....	161
ANOMALIES VISCERALES.....	164
CARDIO-VASCULAIRES	
ENQUETE GENETIQUE.....	172

CONCLUSIONS

BIBLIOGRAPHIE

